

## <診断基準>

### A. 診断基準

#### 多発性内分泌腫瘍2型(MEN2)の診断基準

1)以下のうちいずれかを満たすものを MEN2(MEN2A または MEN2B)と診断する。

- ① 甲状腺髄様癌と褐色細胞腫を有する。
- ② 上記2病変のいずれかを有し、一度近親者(親, 子, 同胞)に MEN2 と診断された者がいる。
- ③ 上記2病変のいずれかを有し, *RET* 遺伝子の病原性変異が確認されている。

2)以下を満たすものを FMTC(家族性甲状腺髄様癌)と診断する。

家系内に甲状腺髄様癌を有し, かつ甲状腺髄様癌以外の MEN2 関連病変を有さない患者が複数いる。(注: 1名の患者の臨床像をもとに FMTC の診断はできない。MEN2Aにおける甲状腺髄様癌以外の病変の浸透率が 100%ではないため, 血縁者数が少ない場合には, MEN2A と FMTC の厳密な区別は不可能である。MEN2B は身体的な特徴から MEN2A や FMTC と区別できる。)

*RET* 遺伝子変異が同定された患者の血縁者で, 発症前遺伝子診断によって変異が同定されたが, まだいずれの病変も発症していない者を「未発症 *RET* 変異保有者(キャリア)」とよぶ。

### B. 臨床診断

MEN2 の各病変はそれぞれ異なる時期に発症する。また初発症状は非特異的であり(頸部腫瘍, 高血圧等), 最初に出現した臨床症状を診察する可能性がある診療科は多岐にわたる。このため, 単一の MEN2 関連病変を診断した際には, 他の関連病変の有無について横断的な診療体制のもとで精査を進めることが本症の早期診断につながる。

ひとたび MEN2 と診断がなされた場合には, 外科的治療, 薬物治療, 定期的なサーベイランス, 血縁者の発症前診断を含む遺伝子診断および遺伝カウンセリングなど, 横断的かつ長期にわたる医療の提供が必要となる。本症のように有病率が低く, かつ多領域にわたる横断的な医療を要する疾患においては, 本症の診療経験が豊富で, かつ遺伝子診断や遺伝カウンセリングを含めた包括的な診療体制が整備されている医療機関に患者を紹介したり, 診療の助言を求めたりするなどの配慮が望ましい。

### C 鑑別診断

甲状腺髄様癌および褐色細胞腫患者のうち, それぞれ約 30%, 5%は本症を有していると推定される。したがってこれらの単一病変を発症した患者に対しては本症を疑った検索が必要となる。本症を有している可能性の高い患者を対象に, 効率的なスクリーニングを進めるための診断アルゴリズムが前記研究班によって作成され, 日本内分泌学会の承認を受けてホームページ上で公開されている。

(<http://men-net.org/medical/guidance.html>)

### D 遺伝学的検査

原因遺伝子として *RET* 遺伝子が同定されており, 臨床的に MEN2 と診断される患者のほぼ全例で変異が確認される。