

今回の特集は、「遺伝性消化管疾患の特徴とその長期経過」について、現在までに判明している遺伝子異常を交えながらエキスパートの先生方に執筆していただいた。中心となるのは家族性大腸腺腫症 (familial adenomatous polyposis : FAP) と遺伝性非ポリポース大腸癌 (hereditary non-polyposis colorectal cancer ; HNPCC) であるが、そのほかにも過誤腫性ポリポースを取り上げた。近年分子生物学的研究が進み、遺伝子診断や発症前診断が可能な時代になったが、プライバシーや倫理的問題など多くのデリケートな課題が残されている。いずれも比較的まれな疾患ではあるが、予防的措置や定期検診を行うなどの適切な対応 (臨床的介入) を行うためには、このような遺伝性消化管疾患をよく理解しておく必要がある。

序説はこの分野では本邦の第一人者のひとりである飯田三雄先生にお願いした。遺伝性消化管疾患の特徴についてわかりやすくコンパクトに記載されており、これを読むだけで遺伝性消化管疾患の概要を理解することができる。初学者はまずこの序説を精読することを勧めたい。

田村論文は分子生物学的立場から、現在までに判明している遺伝性消化管疾患の原因遺伝子を詳細に記述し、遺伝子診断の目的や活用法について解説している。

前嶋論文は臨床的立場から、FAP における自験例 91 例の臨床徴候と長期経過について、APC 遺伝子型と対比しながら詳しく記載している。家族性大腸腺腫症を学ぶうえで大変参考になる論文である。

工藤論文と藤盛論文は、FAP における平坦陥凹型腫瘍の位置づけについてそれぞれ臨床と病理の立場から論じている。工藤論文では、FAP における大腸癌の発生について、陥凹型腫瘍 (*de novo* cancer) 由来の病変が少なくないことを症例提示

しながら述べている。一方、藤盛論文では、家族性大腸腺腫症に伴う平坦陥凹型腫瘍の定義が現在のところあいまいで、かつ十分な症例の蓄積がないことから、散発性平坦陥凹性腫瘍と同列に臨床的意義を語ることは時期早尚であると論じている。

石川論文は臨床的立場から、HNPCC の長期経過と適切なサーベイランス方法 (大腸内視鏡検査の間隔) について、自験例と文献的考察を合わせて記述している。

菅井論文は病理の立場から、HNPCC において発症する大腸癌と孤発性 MSI (microsatellite instability) 陽性大腸癌は、臨床病理学的に類似点はあるものの発症年齢や発育様式に差があり、厳密に区別すべき疾患であると述べている。

大宮論文は、Peutz-Jeghers 症候群 (Peutz-Jeghers syndrome ; PJS) の診断、治療、経過観察におけるカプセル内視鏡とダブルバルーン内視鏡の意義について、自験例 17 例を中心とした成績を述べている。

廣瀬論文は、Cowden 病の臨床的特徴と長期経過について、自験例 3 例をまとめている。

山口論文は、主題研究として過誤腫性ポリポース (PJS, 若年性ポリポース, Cowden 病) の拡大内視鏡所見について解説している。

福島論文は主題関連として、遺伝子診療の専門医の立場からゲノム情報・遺伝情報に関する倫理的問題と遺伝カウンセリングの重要性について記述し、遺伝子診療に関するガイドラインを紹介している。

伊藤論文は主題症例として、比較的まれな Turcot 症候群の 1 例を記述し、本邦報告例のまとめを併せて報告している。

いずれの論文も力作であり、遺伝性消化管疾患に対する読者の理解を深めるのに役立つ特集号であると確信している。