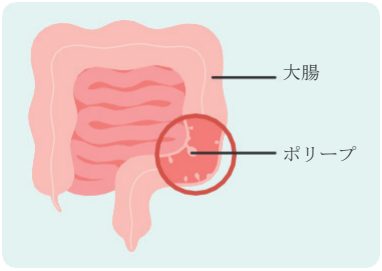
大腸ポリポーシス

ポリポーシス（ポリープ多発症）とは？

ポリポーシス（polyposis－発音はポリポウスィス）とは、年齢を重ねるにつれて大腸に多数のポリープ（小さな隆起）ができる病態のことです。



ポリポーシスの原因は？

多くの場合、ポリポーシスの原因は分かっていません。

しかし人によっては、「突然変異〔mutation〕」や「病原性バリアント〔pathogenic variant〕」と呼ばれる遺伝子の変化を持って生まれてきます。これは、その遺伝子が本来果たすべき機能を果たしていないことを意味します。

遺伝子の変化によっては、**ポリポーシス症候群**を引き起こすことがあります。ポリポーシスは大腸がんのリスクを高め、一部の病原性バリアントは他の種類のがんのリスクを高める可能性もあります。遺伝子の変化が見られるからといっても**必ずしも**がんになるわけでは**なく**、単に発症するリスクが高くなることを意味します。

もしポリポーシスだと診断されたら、今後の流れはどうなるのか？

コロノスコピー（大腸内視鏡検査）担当医からは、以下の点について説明があります。

- ポリポーシスとは何か、診断が何を意味するのか。
- コロノスコピーはどのくらいの頻度で受けるべきか、また他のがん検診が必要かどうか。
- あなたと血のつながったご家族も、ポリポーシスの有無を確認するためにコロノスコピーを受ける必要があるのか。これは、遺伝子の変化が代々（親から子へなど）受け継がれることがあるためです。
- あなたが遺伝子検査の対象となるかどうか。**遺伝子検査**〔genetic testing〕は、血液サンプルを採取して行います。この検査では、遺伝子の変化を調べます。また、ポリポーシスの原因となっている可能性のある遺伝子変化があるかどうかを調べることができます。

コロノスコピー担当医に尋ねる質問

- [ ] ポリポーシスとは何か？診断が何を意味するのか？
- [ ] 次回のコロノスコピーはいつ受ければよいか？
- [ ] 上部消化器系（食道、胃、小腸の最初の部分）の検査を受けるべきか？
- [ ] 血のつながった家族も、ポリポーシスの有無を確認するためにコロノスコピーを受ける必要があるか？
- [ ] 遺伝子検査の対象になるか？結果はどのように役立つのか？
- [ ] _____
- [ ] _____

自分は遺伝子検査の対象になるか？それは自分と家族にどう役立つか？

対象となる場合、コロノスコピー担当医が、遺伝子検査を受けるべきかどうかを判断するお手伝いをします。

- 検査を受けられる場合、コロノスコピー担当医が検査の手配を行い、後日結果をご説明いたします。ラボから「病原性バリアント」が検出されたとの報告があった場合、遺伝性がんプログラム〔Hereditary Cancer Program〕の遺伝専門医とのアポイントメントが設定されます。この検査結果は、どのような種類のがん検診をどのくらいの頻度で受けるべきかといった医療の指針となるほか、ご自身のがんリスクや、血のつながったご家族が検査を受ける必要があるかどうかを判断する一助となります。
- 検査を**受けない**ことを選択しても、診療に**影響はありません**。コロノスコピー担当医が、引き続き診療を行います。
- 遺伝子検査の対象とならない場合でも、コロノスコピー担当医が引き続き診療を行います。

遺伝子検査を受けるかどうかに関わらず、コロノスコピー担当医が、コロノスコピーの受診頻度や、他の種類の検診が推奨されるかどうかについて、判断するお手伝いをします。

詳しい情報の入手先は？

- コロノスコピー担当医またはかかりつけ医にご相談ください。
- ＱＲコードをスキャンして、遺伝子検査に関するビデオをご覧ください。

Version: September 2026 [Japanese]