9.悪性腫瘍・ゲノム

[P09-10]A case of Cowden syndrome diagnosed from multiple masses on buccal mucosa

〇Yusoon Kim[1,2], Kazuhiro Yagihara[1], Jun Sumino[1,2], Junichi Ishii[1], Miki Katsurano[1], Mari Shibata[1,2], Mihoko Haraguchi[1], Hisao Yagishita[3], Ayataka Ishikawa[3] (1.Division of Oral Surgery, Saitama Cancer Center, 2.Department of Maxillofacial Surgery Graduate School, Tokyo Medical and Dental University, 3.Division of Pathology, Saitama Cancer Center)

ポスターを表示

【緒言】 Cowden症候群は、1963年に Lloydらによって報告された常染色体優性遺伝性疾患である。特徴的な皮膚粘膜病変や全身臓器に過誤腫性病変を合併し、経年的に甲状腺や乳腺などの悪性腫瘍の発生率が上がることが知られている。原因遺伝子として phosphatase and tensin homologue deleted on chromosome 10（ PTEN）遺伝子変異を認める。今回われわれは、頬粘膜に生じた多発性小腫瘤から Cowden症候群と診断した1例を経験したので報告する。

【症例の概要】患者は46歳男性で、両側頬粘膜の多発性小腫瘤の精査を目的に、某口腔外科より当科紹介となった。初診時、両側頬粘膜に5 mm程度の乳頭状腫瘤を多数認め、誤咬以外に明らかな自覚症状はなかった。顔面皮膚に丘疹は認めなかったが、左鼻翼部の疣贅を切除した既往があった。予防診断科に対診したところ Cowden症候群が疑われ、上部消化管内視鏡検査を実施した。その結果、食道粘膜に Cowden症候群に特徴的な多発性顆粒状隆起を認めた。頬粘膜腫瘤は局所麻酔下に切除生検を施行し、線維性ポリープの病理組織学的診断を得た。さらに、生検材料の一部と血液材料による遺伝子解析では、 PTEN遺伝子の変異を確認した。総合的に口腔粘膜病変は Cowden症候群の随伴症状であり、腫瘍性病変ではなかった。当科初診から1年経過した現在、著変なく定期観察を続けている。

【結語】今回われわれは口腔内の多発性腫瘤精査を契機に Cowden症候群の診断に至った、比較的まれな1例を経験した。

©Japanese Society of Oral Oncology