

「若年性ポリポージス」の診断の手引き（案）

<診断方法>

Aのうち1項目以上+Bのすべてを満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの

A 主要所見

1. 大腸に5個以上の若年性ポリープが認められる。
2. 全消化管(2臓器以上)に複数の若年性ポリープが認められる。
3. 個数を問わずに若年性ポリープが認められ、かつ、若年性ポリープの家族歴が認められる。
4. 胃に10個以上の若年性ポリープが認められる。

B 若年性ポリープの組織学的所見

1. 密な間質組織を伴う正常上皮組織の所見を認める。
2. 粘膜固有層を主座に、腺の嚢状拡張、粘膜の浮腫と炎症細胞浸潤を伴う炎症像を認める。
3. 粘膜筋板筋線維の増生は認めない。
4. 介在粘膜には炎症/浮腫を認めない。

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

Peutz-Jeghers 症候群、Cowden 症候群、Cronkhite-Canada 症候群、遺伝性混合ポリポージス症候群

D 参考所見

1. *SMAD4* 遺伝子の変異
2. *BMPR1A* 遺伝子の変異