

MENコンソーシアムによる 多発性内分泌腫瘍症1型(MEN1)の 症例調査結果

2012年3月現在

関連文献

Sakurai A *et al.* Clinical Endocrinology (Oxf) 76: 533-539, 2012.

INDEX

症例登録	3
登録症例数	4
性別, 家族性	5
3 主要病変の頻度	6
3 主要病変の診断時年齢	7
診断時の臨床所見	8
機能性下垂体腫瘍の頻度	9
機能性膵消化管内分泌腫瘍の頻度	10
膵消化管内分泌腫瘍の診断時年齢	11
<i>MEN1</i> 遺伝学的検査	12
<i>MEN1</i> 遺伝子変異の詳細 (家系数)	13

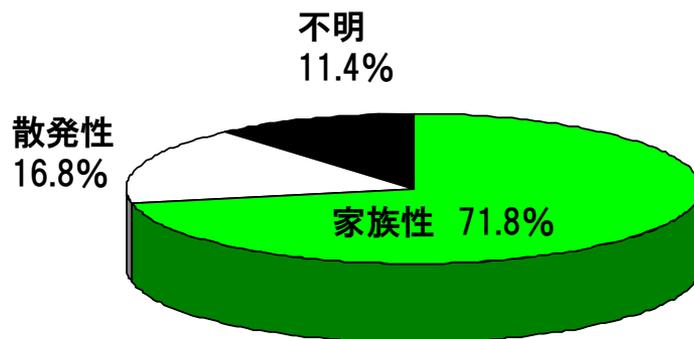
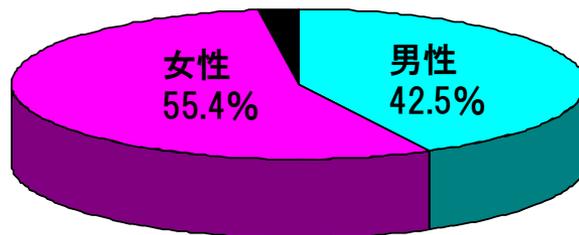
症例登録



登録症例数

一次調査(症例有無, 人数のみ)	: 680例
二次調査(臨床情報の登録)	: 582例
同一患者の重複, 診断基準を満たさない などの理由による除外	: 22例
最終登録数	: 560例

性別, 家族性



3主要病変の頻度

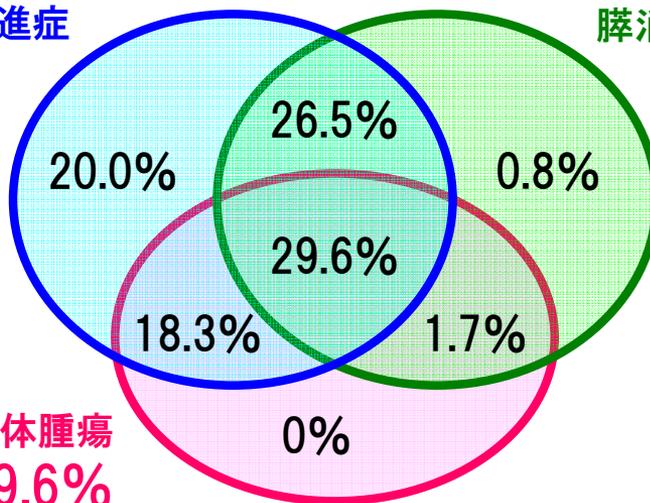
[発症前診断例を除いて算出]

副甲状腺機能亢進症

94.4%

膵消化管内分泌腫瘍

58.6%



下垂体腫瘍
49.6%

副腎皮質腫瘍

20.1%

胸腺・気管支
神経内分泌腫瘍
8.4%

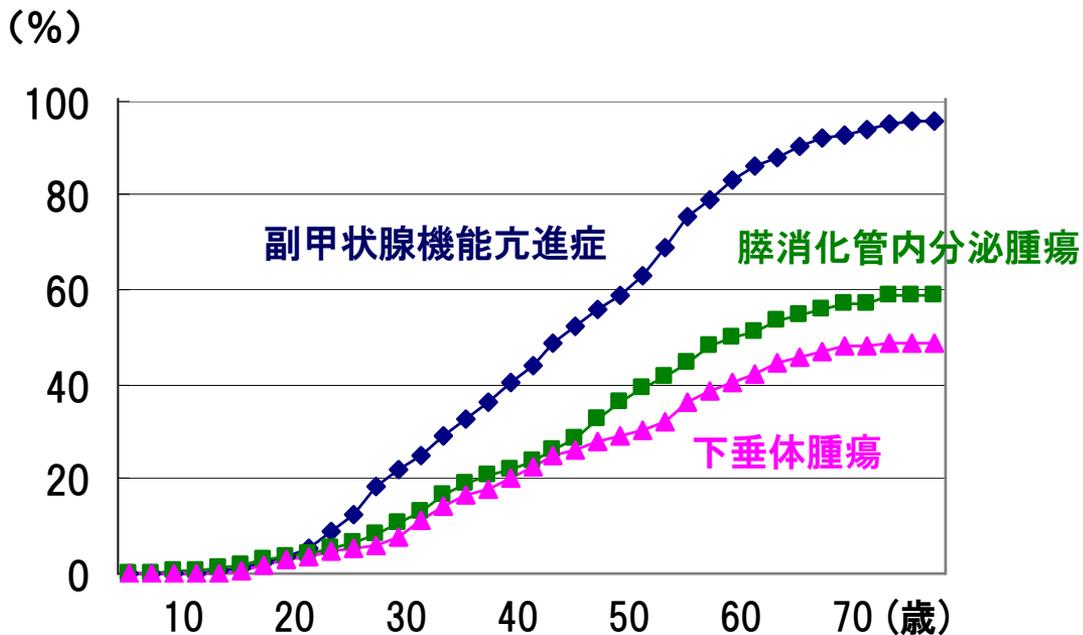
診断時年齢

発端者: 47.3 ± 14.0 歳 (11-75 歳; 中央値 49 歳)

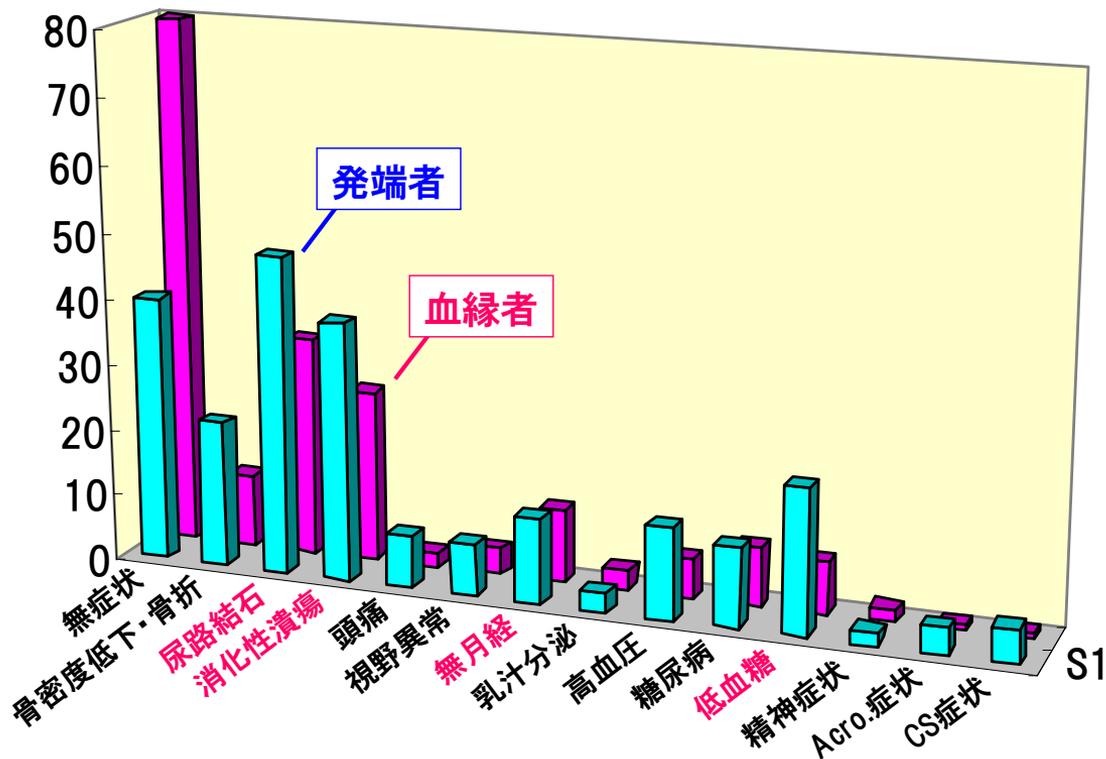
血縁者: 38.6 ± 15.4 歳 (6-78 歳; 中央値 38 歳)

3主要病変の診断時年齢

(「罹患不明」例, 年齢未記載例を除いて算出)



診断時の臨床所見



機能性下垂体腫瘍の頻度

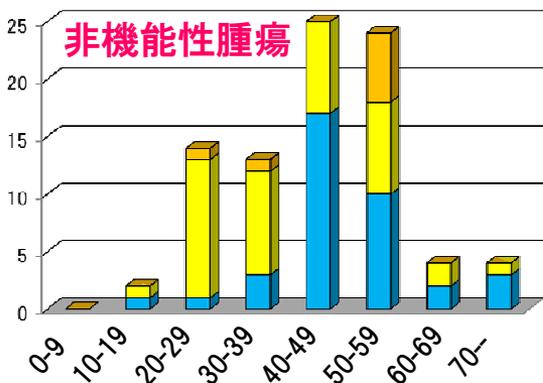
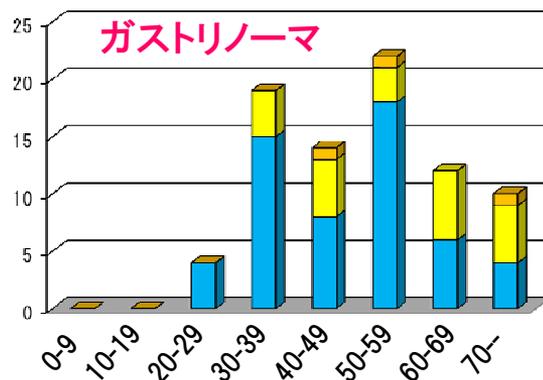
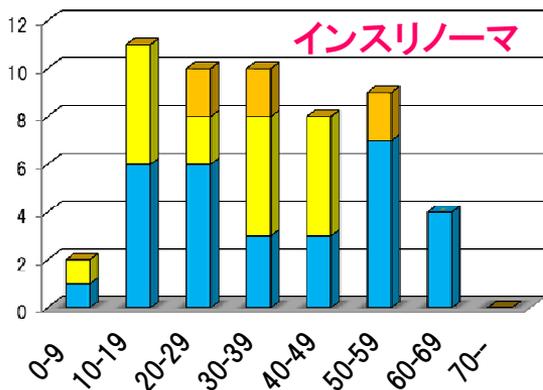
ホルモン分泌		日本 (%)	治療		
			手術あり (%)	手術なし (%)	不明 (%)
非機能性		28.2	25.3	65.3	9.3
プロラクチン(PRL)		36.5	22.7	64.9	12.4
成長ホルモン(GH)		12.9	67.6	14.7	17.7
PRL+GH		3.4	55.6	44.4	0.0
ACTH		3.8	70.0	30.0	0.0
TSH		0.4	100.0	0.0	0.0
不明		14.8		0.0	0.0
			30.8	50.4	12.4

機能性膵消化管内分泌腫瘍の頻度

ホルモン分泌	海外 (%)	日本 (%)	治療		
			手術あり (%)	手術なし (%)	不明 (%)
非機能性	10.2	29.0	34.1	48.4	17.5
ガストリン	30.7	29.0	51.6	40.7	7.7
インスリン	12.3	22.0	91.3	2.9	5.8
グルカゴン	1.6	6.1	68.4	21.1	10.5
VIP	1.0	1.0	66.7	0.0	33.3
ソマトスタチン	0.7	1.0	100.0	0.0	0.0
ACTH	0	0.6	100.0	0.0	0.0
GRH	0	0.6	100.0	0.0	0.0
			57.3	30.3	12.4

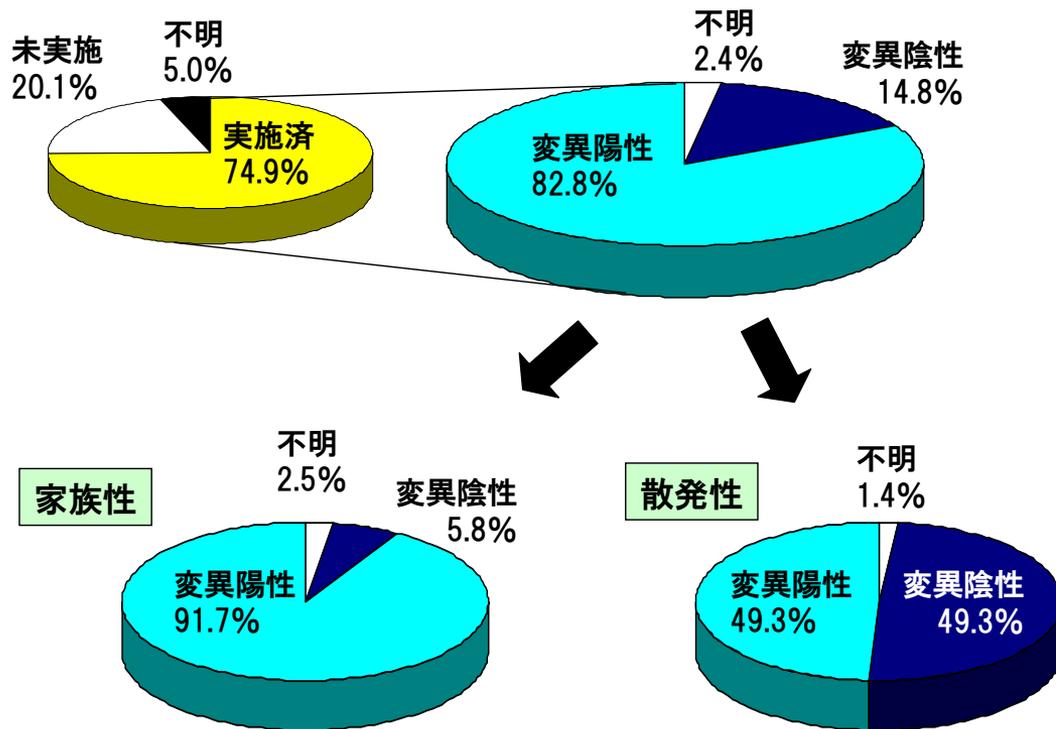
307 MEN1 cases from Levy-Bohbot N et al. Gastroenterol Clin Biol 28: 1075, 2004.

膵消化管内分泌腫瘍の診断時年齢



- 発端者
- 血縁者
- 不明

MEN1 遺伝学的検査



MEN1 遺伝子変異の詳細(家系数)

エクソン	2	3	4	5	6	7	8	9	10	その他	計
ミスセンス変異	7	6	7	1		3	4	5	5		38
ナンセンス変異	3	3	1			1	1	6	8		23
小欠失変異	19	17	2	2	3	2	2	12	10		69
小挿入変異	10		1			1	1	1	16		30
欠失挿入変異								2			2
スプライス変異							1			9	10
大欠失							1			2	3
不明	2									3	5
計	41	26	11	3	3	7	10	26	39	14	180