

ゲノムと子宮腺筋症

福井 大和／廣田 泰

Summary

子宮腺筋症は、月経過多・月経困難を伴い、不妊、流産のリスクとなる女性の生活の質(QOL)に影響する疾患であるが、発生機序は明らかでない。子宮腺筋症に対して次世代シーケンシング(NGS)を用いた解析が行われ、子宮腺筋症病変の約40%にがん関連遺伝子であるKRAS遺伝子の体細胞変異が認められた。この症例の多くでKRAS遺伝子変異を伴う内膜症を合併していた。また、KRAS遺伝子変異は子宮腺筋症症例や妊娠・経産分娩既往症例の子宮内膜に多くみられた。今回ゲノム解析の観点から子宮腺筋症の発生機序について考察したが、子宮内膜症の浸潤や妊娠・経産分娩との関連が示唆される結果となった。

Key words

子宮腺筋症
子宮内膜症
次世代シーケンシング(NGS)
子宮内膜
KRAS

Yamato Fukui

東京大学医学部産婦人科

Yasushi Hirota

東京大学医学部産婦人科准教授

はじめに

子宮腺筋症は子宮筋腫や子宮内膜症と並ぶ3大子宮良性疾患のうちの1つとされ、生殖年齢から更年期にかけて月経過多、月経困難などの症状を伴うことで女性の生活の質(QOL)に影響を与える¹⁾。いずれの疾患もエストロゲン依存性の疾患であることは知られており、発生機序が異なると考えられているものの²⁾、その病態生理ははまだ解明されていない。21世紀に入ってからの次世代シーケンシング(NGS)技術の急速な進歩と普及により、特に悪性腫瘍の領域ではゲノム解析が臨床応用されるまでになった。近年、子宮良性疾患である子宮筋腫、子宮内膜症に対してもNGSを用いた遺伝子変異の検索を行った報告がなされており³⁾⁻⁵⁾、発生機序・病態解明の一助となることが期待されている。今回は、子宮腺筋症のゲノム解析に関する知見に関して紹介する。

子宮腺筋症の病因と治療について

子宮腺筋症は子宮内膜に類似した組織を子宮筋層内に認める疾患であり、筋層内に間質を伴う内膜腺が島状に分布するという病理学的特徴をもつ。好発年齢は30歳代後半～40歳代で、症状は月経困難や月経過多を伴うことが多く約80%の子宮腺筋症患者が月経随伴症状を契機に受診し診断される。その他にも慢性骨盤痛、性交痛、排便痛を認めることもある。また、妊娠に関わる症状として不妊、流産、早産が挙げられ⁶⁾⁷⁾、生殖年齢