

Cowden症候群

サーベイランス手帳 Vol.1



Cowden症候群当事者会 ほっこり ～あなたは、ひとりじゃないよ～

監修：厚生労働省
消化管ポリポーシス難病班

はじめに

この病気と付き合いようになって、20年以上経過しました。病態だけではなく、患者さんによっても、症状が現れてくる時期は様々でしょう。この病気は、複数の診療科にまたがるため、スケジュール管理、サーベイランスの状況、それぞれの医師とのコミュニケーションを把握しながら、自分の家庭や仕事と両立をしていくのは、容易なことではないでしょう。一患者である、私の体験が、皆様のお役に立てればと思います、このサーベイランス手帳を作りました。Cowden症候群は、経過が長くまた先が長く、私自身も嫌になる時があります。自分自身のこのみならず、子ども達への遺伝のこと、自分より後に病気の診断がつく同胞のこと、親のことなど起こりうる問題は、実に様々でしょう。この手帳を用いることで、遺伝カウンセリングや産業医や保健師との就労相談の場面においても一助になることを願います。

Cowden症候群当事者会 代表/井上奈緒美

Cowden症候群について

【Cowden症候群とは】

Cowden症候群とは、両親から受け継いだPTEN遺伝子のうち片方の機能が喪失しているために、全身の様々な部位に過誤腫(特定の細胞が臓器内で過剰に増殖した状態)が発生しやすくなる症候群です。そのため、PTEN過誤腫症候群とも呼ばれます。

【Cowden症候群と遺伝】

機能の喪失したPTEN遺伝子が次の世代に引き継がれる確率は性別に関係なく50%です。そのため、診断された本人だけではなく、血のつながった親や兄弟姉妹、子どもCowden症候群である可能性があります。

【Cowden症候群の特徴】

過誤腫:消化管、皮膚、粘膜、乳房、甲状腺、子宮内膜、脳などに全身のあらゆる部位に発生します。

食道病変:食道に(楕)円形の白い隆起がみられることがあります。これをグリコーゲンアカントーシスと言います。

レルミット・ダクロス病:小脳にできる過誤腫で、異形成性小脳神経節細胞腫とも呼ばれます。

巨頭症:頭囲が、女性で58cm、男性で60cm以上になることがあります。

皮膚粘膜病変:皮膚や粘膜、口腔内に小さな隆起がみられることがあります。また、歯茎が肥厚することがあります。

脂肪腫:脂肪細胞のかたまりで、良性腫瘍です。

その他:陰茎亀頭の色素沈着、自閉症スペクトラムや知的障害がみられることがあります。

【Cowden症候群と悪性腫瘍】

Cowden症候群に関連のある悪性腫瘍には、乳がん、子宮内膜がん(子宮体がん)、甲状腺がん、大腸がん、腎がんなどが挙げられます。

【サーベイランス方法の例】

- ・ただし、サーベイランス開始推奨年齢よりも若くがんを発症した者が家系内にいる場合には、その年齢の5～10年前からサーベイランスを開始するのが望ましいとされています。
- ・ガイドラインや報告により異なる場合があります。
- ・日本の保険制度において、サーベイランス検査は査定を受ける場合があります。

	検査方法	何歳から	検査間隔	その他
乳房	自己乳房検診	18歳から	1か月毎	
	問診・視触診	25歳から	6ヶ月～1年毎	
	マンモグラフィ	30歳から	1年毎	
	MRI検査	30歳から	1年毎	
子宮	経膈超音波検査	30～35歳から	1年毎	生検も推奨
甲状腺	超音波検査	7歳から	1年毎	
大腸	大腸内視鏡検査	35歳から	症状やポリープに応じて	
腎臓	超音波検査	40歳から	1～2年毎	
脳	MRI検査	症状出現時	—	

※参考：小児・成人のためのCowden症候群/PTEN過誤腫症候群
診療ガイドライン（2020年版）

<https://polyposis.jp/wp-content/uploads/2021/12/20CS-GL.pdf>

お名前			
生年月日	年	月	日
		月	日
身長	cm	体重	kg
緊急連絡先			
続柄	携帯番号他		
主治医			
病院名			
電話番号			
ID No			
診療科			
主治医名			

備考

記入例

- ・基本的には備忘録として、当事者様本人が記入をお願いします
- ・担当の先生にコメントも当事者ご自身で記入ください
 ご担当の先生に記入依頼が可能であれば、忘備録として
 お願いをさせていただきます

サーベイランス			※脳外科：レリミット・タクロス病の診断がついている方	
部位	医療機関	主治医	検査内容	検査間隔
乳房 (女性)	〇〇病院	△△診療科 □□教授	・エコー ・マンモグラフィ	3ヶ月・6ヶ月・1年 その他()
子宮 (婦人科)	①		②	3ヶ月・6ヶ月・1年 その他()
消化器系			上下内視鏡検査	3ヶ月・6ヶ月・1年 その他()
甲状腺				3ヶ月・6ヶ月・1年 その他()
脳外科 (脳腫瘍)				3ヶ月・6ヶ月・1年 その他()
前立腺 (肝臓)				3ヶ月・6ヶ月・1年 その他()
血管外科 (動静脈瘤)				3ヶ月・6ヶ月・1年 その他()
自閉症				3ヶ月・6ヶ月・1年 その他()
皮膚科 (歯内乳頭腫)				3ヶ月・6ヶ月・1年 その他()

- ① 部位毎で受診している医療機関及び主治医を記入
- ② 指示された検査内容を記入
- ③ 検査間隔を記入 (選択)

記入例

【診察・検査予定】乳房					サーベイランスの記録<乳房>	
年	月	検査前 診察	検査	診察	診察日	医療機関
2024年	6月	20			2024.07.24	〇〇病院
	7月		10			
	月					
	月					
年	月					
	月					
	月					
	月					
年	月					
	月					
	月					
	月					
年	月					
	月					
	月					
	月					

患者コメント (症状他)	
診断結果 大きな変化はない 次回は1年後に検査/診察を受ける	
医師コメント 医師名：□□先生	
診察日	医療機関
患者コメント (症状他)	
診断結果	
医師コメント 医師名：	

④ 次回の診察予定を記入ください

<診察結果の記入について>

⑤ 検査の受診日を記入してください

⑥ 当事者ご自身の状況／気になる点を記入してください

⑦ 診断の結果を記入してください

⑧ 担当医からのコメントがあった場合には記入してください

※⑦及び⑧に関しては担当医の先生に記入可能であれば

依頼をお願いします

サーベイランス

部位	医療機関	主治医
乳房 (女性)		
子宮 (婦人科)		
消化器系		
甲状腺		
脳外科 (脳腫瘍)		
前立腺 (肝臓)		
血管外科 (動静脈瘤)		
自閉症		
皮膚科 (歯肉乳頭腫)		

※脳外科：レルミット・ダクロス病の診断がついている方

検査内容	検査間隔
	3ヶ月 ・ 6ヶ月 ・ 1年 その他 ()
	3ヶ月 ・ 6ヶ月 ・ 1年 その他 ()
上下内視鏡検査	3ヶ月 ・ 6ヶ月 ・ 1年 その他 ()
	3ヶ月 ・ 6ヶ月 ・ 1年 その他 ()
	3ヶ月 ・ 6ヶ月 ・ 1年 その他 ()
	3ヶ月 ・ 6ヶ月 ・ 1年 その他 ()
	3ヶ月 ・ 6ヶ月 ・ 1年 その他 ()
	3ヶ月 ・ 6ヶ月 ・ 1年 その他 ()
	3ヶ月 ・ 6ヶ月 ・ 1年 その他 () 9

部位	年度												
		4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3
前立腺	年												
	年												
	年												
	年												
	年												
血管外科	年												
	年												
	年												
	年												
	年												
自閉症	年												
	年												
	年												
	年												
	年												
皮膚科 歯肉乳頭腫	年												
	年												
	年												
	年												
	年												
	年												
	年												
	年												
	年												
	年												

【診察・検査予定】乳房

		検査前 診察	検査		診察
年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

【診察・検査予定】子宮（婦人科）

		検査前 診察	検査		診察
年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

【診察・検査予定】消化器

		検査前 診察	検査		診察
年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

【診察・検査予定】甲状腺

		検査前 診察	検査		診察
年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

【診察・検査予定】脳外科

		検査前 診察	検査		診察
年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

サーベイランスの記録<脳外科>

診察日	医療機関
患者コメント (症状他)	
診断結果	
医師コメント 医師名 :	

診察日	医療機関
患者コメント (症状他)	
診断結果	
医師コメント 医師名 :	

【診察・検査予定】前立腺

		検査前 診察	検査		診察
年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

【診察・検査予定】血管外科

		検査前 診察	検査		診察
年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

【診察・検査予定】自閉症/ 皮膚科 / 歯肉乳頭腫

		検査前 診察	検査		診察
年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

年	月				
	月				
	月				
	月				

代表：井上奈緒美

副代表：井上浩幸

Mail

stich.nao.0525@gmail.com

X

@StichNao0525

Blog

ameblo.jp/stich0525

ブログ



ameblo.jp/stich0525

X (旧Twitter)



@StichNao0525

2025.10.01 初版

協賛：正力厚生会