

令和7年度厚生労働科学研究費補助金
(難治性疾患政策研究事業)

「小児から成人の消化管過誤腫性腫瘍好発疾患群の
診療体制確立とQOL向上を目指す包括的研究」班
<https://polyposis.jp/>

P J S 患者会
共同制作

作成日 2026.01.11

mixi P J S 患者会

https://mixi.jp/view_community.pl?id=5066335&from=cross_search

ポイツ・ジェガース症候群



mixi iPhone用アプリ



mixi Android用アプリ



webサイト

Peutz-Jeghers症候群
P J S
ポイツ・ジェガース症候群
サーベイランス検査手帳

所持者情報

該当項目に ○印をつけてください

フリガナ	生年月日	西暦	年
氏名	昭和・平成・令和	月	年 日
住所（〒 ）			
携帯電話	固定電話		

緊急連絡先

第一連絡先

フリガナ	関係
氏名	電話

第二連絡先

フリガナ	関係
氏名	電話

従業先・通学先

フリガナ	所属
名称	電話

Peutz-Jeghers症候群に推奨されるサーベイランス

部位	サーベイランス 開始時期	サーベイランス 間隔	検査法
胃	8歳	1～3年間隔	上部消化管内視鏡
大腸	8歳	1～3年間隔	全大腸内視鏡
小腸	8歳	1～3年間隔	小腸カプセル内視鏡 MRE バルーン内視鏡
乳腺	18歳頃	1年間隔	自己触診
	25歳	1年間隔	乳腺MRI/超音波
	50歳	1年間隔	マンモグラフィ
卵巣	18～25歳	1年間隔	内診/経膣(経腹)超音波
子宮頸部	18～25歳	1～3年間隔	子宮頸部スミア
子宮体部	18～25歳	1年間隔	内診/経膣(経腹)超音波
精巣	誕生から成年まで	1年間隔	触診
肺	なし(禁煙を推奨・一般的な検診より早期開始を考慮)		
膵臓	30歳	1～2年間隔	MRCP/EUS

胃 小腸 大腸 の検査間隔は

ポリープ増大速度を加味し決めることを勧めます。

初回サーベイランスでポリープを認めなかった場合は
2回目のサーベイランスは18歳に行い、
50歳以上は1～2年毎に行いましょう。

家族の病気歴 記入例

父方 祖父

病名・部位

年齢

ガン 胃

70

父方 おじ / おば

病名・部位

年齢

いる方に○ いなければ訂正線

発症年齢不明の場合は無記

母方 おじ / おば

病名・部位

年齢

家族名空欄は自由記名

母方 おば

病名・部位

年齢

消化器ポリープ内視鏡手術を除く 手術、治療歴 記入例

実施年月	年齢	治療箇所・手術	病院名	メ モ
2000	15	小腸 腸重積	〇〇病院	自由欄
2010	25	小腸ポリープ開腹	〇〇病院	〇先生 etc

2026年検査履歴・予定表 記入例

※予約月は ○ または 通院リスト番号 1,2...など

※実施した時は 塗り潰し● または リスト番号囲い①,②...など

検査名	部位	1月	2月	3月	4月	検査間隔etcメモ欄	
内視鏡	胃 上	○	←検査予約した月に記号			毎年人間ドック	
	大腸 下	●	←検査実施したら塗りつぶす				
	小腸 カブミ	※もし検査をした病院名を記入したい場合は 通院リスト記号を記入					
ハルーン内視鏡	小腸 上					個人差があります主治医とご相談下さい	
	下	1	←予約した月に通院リスト番号実施したら丸く囲う				
超音波	腹部 肝胆膵消化管	①	※お好みの方法で記入ください			次回3年後	
マンモグラフィー	乳房	性別・年齢などで行わない検査は訂正線				18歳～	
造影剤の有無		有 無	有 無	有 無	有 無		
CT	腹部 上腹部	●	⊗	←予定の中止時は訂正線			
精巣	触診	←空欄は自由記入				成年まで毎年	

MEMO 記入例

検査結果の概要、次回予約詳細、次回診察時に質問したい事などご自由に記載ください

2026. 11. 20 AM10:00腹痛

2026. 11. 28 MRI 胆嚢要経過観察 次回2/8検査結果診察11時

クリニカルクエスト3
Peutz-Jeghers症候群において消化管外病変のサーベイランスは推奨されるか？

ポイツ・ジェガース（Peutz-Jeghers）症候群の患者さんでは、全てのがんが発生する危険性は40歳を超えると高くなり、60歳以上になると半数以上に何らかのがんを認めるといわれています。

臓器別では、
乳がん（24-54%）、卵巣がん（21%）、子宮体がん（9%）、子宮頸がん（おもに頸部腺がん）（10～23%）、精巣腫瘍（9%）、肺がん（7～17%）、膵臓がん（11～36%）と報告されています。

また、その
発症年齢の平均値（もしくは中央値）は、
乳がん：32～37歳、卵巣がん：28～31歳、子宮体がん：32～43歳
子宮頸がん：32～40歳、精巣腫瘍：6～9歳、
肺がん：32～47歳、膵臓がん：40～53歳、
と報告されていますが、ポイツ・ジェガース症候群の患者さんの数が少ないため、正確な頻度や発症年齢はわかっていません。

がんは早期に発見した方が治療できる可能性が高くなるため、症状が表れる前に発見できるように検査を受けていただくといのですが、検査に伴う身体的、経済的負担や、検査によってはX線被ばくを伴うものもあり、若い頃からX線被ばくを繰り返すことによる二次発がんの危険性などといった不利益もあります。

どのような検査をどのような間隔で行うかは
利益と不利益のバランスを考えて決める必要があります。今の時点でバランスが取れていると思われる検査方法をお示します。
現在のところ、これらの検査を行うことによってがんがより早く見つかることができたというような報告はまだありませんので、今後の調査が必要であることをご理解ください。

Peutz-Jeghers症候群において消化管病変のサーベイランスと治療は推奨されるか？

ポイツ・ジェガース（Peutz-Jeghers）症候群は、消化管全体にポリープが発生することが知られています。
その頻度は
胃で24%、小腸で96%、結腸で27%、直腸で24%と高率です。
特に小腸のポリープは大きくなり出血や梗塞、腸閉塞、腸重積の原因となります。

また がんになる可能性も一般集団と比較して高いとされ、生涯の間に胃で29%、小腸で13%、大腸で39%ががんになると言われています。

このため定期的に胃、小腸、大腸の内視鏡検査を行い、腸重積や出血などの症状を引き起こすような大きさのポリープやがんを早い段階で発見することが必要と考えます。

消化管のポリープは10歳までに発生しますが、出血や梗塞、腸閉塞、腸重複などで発症するのは20～30歳までが一般的です。腸閉塞の初発年齢の中央値は16歳（3～50歳）で、その50%は20歳までに発症すると報告があります。

がんの発生に関しては早いものでは胃で7歳、大腸は12歳で発見されたとの報告があり、子供でもがんができる可能性があります。

したがって初回の検査は8歳頃を目安に
内視鏡検査を行うことをおすすめします。

一般的に15mm以上の小腸ポリープが腸重積の原因となります。したがって10～15mmよりも大きいポリープや症状を伴うポリープ、急速に増大するポリープは切除するのがよいと考えます。

切除はバルーン内視鏡を用いて内視鏡的に切除することで外科的治療を避けることができると報告されています。

消化器ポリープ内視鏡手術を除く 手術、治療歴

[illegible]

☐ PJS症候群ではない/不明

父方 祖父 ☐		父方 祖母 ☐		母方 祖父 ☐		母方 祖母 ☐	
病名・部位	年齢	病名・部位	年齢	病名・部位	年齢	病名・部位	年齢
父方 おじ / おば ☐		父 父 ☐		母 母 ☐		母方 おじ / おば ☐	
病名・部位	年齢	病名・部位	年齢	病名・部位	年齢	病名・部位	年齢
☐		☐		☐		☐	
病名・部位	年齢	病名・部位	年齢	病名・部位	年齢	病名・部位	年齢
☐		☐		☐		☐	
病名・部位	年齢	病名・部位	年齢	病名・部位	年齢	病名・部位	年齢

診療ガイドラインで推奨されている検査や治療の解説

出典：山本博徳、他 小児・成人のための
Peutz-Jeghers症候群診療ガイドライン（2020年版）
遺伝性腫瘍20:59-78,2020.

クリニカルクエスト 1

Peutz-Jeghers症候群の診断基準を満たしている患者さんに、ご本人の遺伝学的検査（遺伝子の変化をみる検査）を行うことが推奨されるか？

ポイツ・ジェガース（Peutz-Jeghers）症候群と診断された患者さんの80%以上に原因遺伝子であるSTK11遺伝子の病的バリエーション（病気が発症する原因となる遺伝子の配列異常）が認められます。

しかし、どこに病的バリエーションがあるかによって、ポリプやがんがよりできやすくなるということとはわかっておらず、それを調べることににより患者さん本人に対する利益は大きくはありません。このため診断のために遺伝学的検査を行うことはお勧めしていません。

しかし患者さんの病的バリエーションが分かれば血縁者が
ポイツ・ジーカーズ症候群であるかどうかを遺伝学的検査で調べる
ことがより簡単にできますので、その意味では遺伝学的検査を行う
意味はあります。

ポイツ・ジェガース症候群の診断基準を一部満たす患者さんに対して遺伝学的検査を行い STK11遺伝子の病的バリエーションが見つければポイツ・ジェガース症候群と診断することができますので検査をすることを検討してよいと考えます。

しかし現在のところポイツ・ジェガース症候群に対する遺伝学的検査は保険適用となっており、自費診療になります。ポイツ・ジェガース症候群に対する遺伝学的検査は一部の施設のみで行うことができます。

この病気にはどのような治療法がありますか

過誤腫性ポリープは内視鏡の先から出した輪状の電気メスを使って切除することができます。1回の内視鏡でたくさんポリープを治療するためにポリープの根元をクリップや糸でしばって、血流を遮断して脱落させる阻血治療も行われています。

内視鏡で治療ができない大きなポリープに対しては腹腔鏡下手術や開腹手術により切除します。

手術を繰り返すと傷あとの内側に腸管がくっついてしまい(癒着)、内視鏡に都合のよい形になりにくくなって、その後の内視鏡治療が難しくなります。

できるだけ手術を避けて、

内視鏡による治療を行うことが望ましいです。

色素班はレーザー治療で目立たなくすることができます。

(レーザー治療は保険適用がないので自費診療になります)

この病気はどのような経過をたどるのですか

小児期にくちびるの色素班により疑われることが多く、10歳代で大きくなった小腸ポリープにより腸重積を発症し、内視鏡による治療や開腹手術が必要になり、その時点で診断されることが多いです。

過誤腫性ポリープは切除しても新たに別のポリープが出現してくるため、繰り返し治療を行っていく必要があります。

Peutz-Jeghers症候群の方は腸管に限らず体のいろいろな部位にがんを発症する危険性が高いため、定期的に検査したほうが良いといわれています。

引用元：“消化管ポリポシス研究班”
PEUTZ-JEGHERS症候群一般の皆様へ

[HTTPS://POLYPOSIS.JP/PEUTZ-JEGHERS-SYNDROME/COMMON](https://polyposis.jp/peutz-jeghers-syndrome/common),
(参照2025-06-20)

2025年7月20日時点の
情報引用です。
新しいデータはサイトをご確認ください。

通院リスト 1 2 3

1

病院名		診察券番号	
診療科			
検査箇所			
担当医師			
電話番号			
メモ			

2

病院名		診察券番号	
診療科			
検査箇所			
担当医師			
電話番号			
メモ			

3

病院名		診察券番号	
診療科			
検査箇所			
担当医師			
電話番号			
メモ			

通院リスト 4 5 6

4	病院名		診察券番号	
	診療科			
	検査箇所			
	担当医師			
	電話番号			
	メモ			

5	病院名		診察券番号	
	診療科			
	検査箇所			
	担当医師			
	電話番号			
	メモ			

6	病院名		診察券番号	
	診療科			
	検査箇所			
	担当医師			
	電話番号			
	メモ			

この病気の原因はわかっているのですか

ポイツ・ジェガース症候群の原因は第19番染色体短腕上(19p13.3)に存在するSTK11遺伝子の病的バリエント(病気が発症する原因となる遺伝子の配列異常)が病因であると考えられています。

STK11遺伝子の病的バリエントによりどのような機序で過誤腫性ポリポーシスや色素斑をきたすのか、まだ詳しいメカニズムはわかっていません。

この病気は遺伝するのですか

この病気は、「常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式」という遺伝形式で遺伝します。
確率論的にはポイツ・ジェガース症候群の親からポイツ・ジェガース症候群のお子さんが生まれる確率は50%ということになります。

この病気ではどのような症状がおきますか

くちびる、口の中、指先などの皮膚・粘膜に小さなほくろのような色素斑が認められます。

ポイツ・ジェガース症候群の過誤腫性ポリープは十二指腸から上部空腸に認められることが多く大きくなった過誤腫性ポリープは小腸の中でお尻側に引っ張られて小腸がお尻側の腸管と重なってしまうことで小腸が詰まってしまう腸重積を発症し、腹痛や嘔吐などの症状が起きることがあります。

- ・ポリープが15mm以上の大きになると腸重積を起こす可能性があります。
- ・ポリープから少しずつ出血し、黒い便や貧血を認めることもあります。

病気の情報

引用元

令和7年度 厚生労働科学研究費補助金

(難治性疾患政策研究事業)

「小児から成人の消化管過誤腫性腫瘍好発疾患群の診療体制確立とQOL向上を目指す包括的研究」班

(消化管ポリポースス難病班)



<https://polyposis.jp/>

「Peutz-Jeghers(ポイツ・ジェガース)症候群」とは

ポイツ・ジェガース症候群は、胃・小腸・大腸に良性の過誤腫性ポリープが多発するポリポーススと、くちびる、口の中、指先などの皮膚・粘膜に小さなほくろのような色素斑が出現する、まれな病気です。

日本に700名程度いると推測されています。

この病気はどのような人に多いのですか

全世界で認められ、人種間での偏りや男女差はないとされています。遺伝性疾患であることから患者の血縁者は同じ疾患を発症する可能性が高くなります。

ただし、血縁者にポイツ・ジェガース症候群の患者がおらず、一人だけ病気を発症する患者さんも少なくありません。

通院リスト 7 8 9

7

病院名		診察券番号	
診療科			
検査箇所			
担当医師			
電話番号			
メモ			

8

病院名		診察券番号	
診療科			
検査箇所			
担当医師			
電話番号			
メモ			

9

病院名		診察券番号	
診療科			
検査箇所			
担当医師			
電話番号			
メモ			

20 年 検査履歴・予定表

[illegible]

MEMO 検査結果の概要、次回予約詳細、次回診察時に質問したい事などご自由に記載ください

検査結果の概要、次回予約詳細、次回診察時に
質問したい事などご自由に記載ください

MEMO

検査結果の概要、次回予約詳細、次回診察時に
質問したい事などご自由に記載ください

※予約月は ○ または 通院リスト番号 1.2...など

※実施した時は 塗り潰し● または リスト番号囲い①.②...など

[illegible]

20 年 検査履歴・予定表

[illegible]

MEMO 検査結果の概要、次回予約詳細、次回診察時に質問したい事などご自由に記載ください

検査結果の概要、次回予約詳細、次回診察時に
質問したい事などご自由に記載ください

MEMO

検査結果の概要、次回予約詳細、次回診察時に
質問したい事などご自由に記載ください

※予約月は ○ または 通院リスト番号 1.2...など

※実施した時は 塗り潰し● または リスト番号囲い①.②...など

[illegible]

20 年 検査履歴・予定表

[illegible]

※予約月は ○ または 通院リスト番号 1.2...など
※実施した時は 塗り潰し● または リスト番号囲い①.②...など

[illegible]

20 年 検査履歴・予定表

[illegible]

※予約月は ○ または 通院リスト番号 1.2...など
※実施した時は 塗り潰し● または リスト番号囲い①②...など

[illegible]

20 年 検査履歴・予定表

[illegible]

※予約月は ○ または 通院リスト番号 1.2...など
※実施した時は 塗り潰し● または リスト番号囲い①.②...など

[illegible]