2026 年 06 月 10 日 1.1 版

家族性大腸腺腫症患者レジストリ観察研究

近畿大学医学部消化器内科では、家族性大腸腺腫症の患者さんを対象に長期経過に関する臨床研究を実施しております。

実施にあたり京都府立医科大学医学倫理審査委員会の審査を受け、研究機関の長より適切な研究であると承認されています。

・　研究の目的

本研究の目的は、家族性大腸腺腫症の患者さんの長期間における経過を把握することにより、この病気の特徴を正確に知ること、また、手術や薬などの効果を把握してより良い治療法を開発するための資料にすることです。

家族性大腸腺腫症は、若いときから大腸に多数の腺腫（良性の腫瘍で、大きくなるとがんになることがある病変）ができる常染色体顕性（優性）遺伝性の病気です。この病気の多くは、生まれた時点から APC 遺伝子に病的バリアント（病気の原因となる、多くの人と異なった遺伝子の配列）を持つために発症します。

この病気は、患者さんの少ない病気であり、長期間の経過の様子は、まだ、よく分かっていません。患者さんの少ない病気では、患者さんを登録して長期間の経過を把握する「レジストリ研究」が必須です。海外では、いくつかのレジストリ研究が行われていますが、日本では、現在、家族性大腸腺腫症患者さんに対するレジストリ研究は行われていません。

家族性大腸腺腫症は、10 代頃には大腸に腺腫がとてもたくさん発生し、20 歳頃から大腸がんが発生することがあります。40 歳頃には何も治療をしなければ約半数の患者さんの大腸にがんが発生します。そのため、これまで家族性大腸腺腫症と診断された場合には、大腸がんを防ぐため 20 歳頃に大腸をすべて切除することが推奨されてきました。しかし、本研究の共同研究者である石川らは、大腸内視鏡検査で大腸ポリープをできるだけ多数摘除する治療法（intensive downstaging polypectomy（IDP）と称します）を開発して、大腸切除を希望されない患者さん達のポリープを摘除してきました。その結果、安全に一度に多数のポリープを摘除することができることがわかりました。そこで、国の予算を用いて日本で大腸を専門にしている複数の病院で手術を希望されていない家族性大腸腺腫症患者さんに IDP を 5 年間行ったところ、安全に多数のポリープが摘除できて、進行した大腸がんも発生しませんでした。

これらの成績から 2022 年 4 月には家族性大腸腺腫症の患者さんに対して、IDP を行うことに追加加算が認められました。そのため、今後は家族性大腸腺腫症の患者さんに対して多くの施設で IDP が行われることが予測されます。

家族性大腸腺腫症の患者さんは手術や怪我をすると、良性の腫瘤（デスモイド）が発生しやすいですが、IDP により大腸切除しなければデスモイドが発生する可能性も減少できることが期待されます。

また、私達は、国の研究予算により、アスピリンとメサラジンを用いた臨床試験（J-FAPP StudyIV）を行い、アスピリンが家族性大腸腺腫症の大腸ポリープの増大を抑制することを見いだしました。そこで、2022 年より大腸を手術していない患者さん 200 人に対してアスピリンを 2 年間服用して頂く試験も実施中です。また、ワクチンを用いて大腸ポリープの増大を抑える研究もいくつか進行しています。

このように家族性大腸腺腫症に対する治療法や予防法は、大きく進歩してきていますが、これらの治療法が患者さんの寿命や生活の質（QOL）を改善するかどうかは、レジストリ研究により長期間の追跡調査を行わなくては知ることができません。そのため、このたび、家族性大腸腺腫症の患者さんを多く診療している施設を中心に、レジストリ研究を実施することになりました。

・ 対象となる方について

2008 年 1 月以降現在までに 4 回以上近畿大学病院消化器内科を受診された患者さんで、現在、通院されていない、またはお亡くなりになった患者さんが対象です。
登録後、当院に受診された場合には、本研究の担当医師が説明文書を用いて本研究について説明し、同意の有無を確認します。

・ 研究期間： 医学倫理審査委員会承認日 ～ 永年

・ 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

利用開始予定日： 2025 年 2 月 17 日

提供開始予定日： 2025 年 2 月 17 日

・ 方法

当院消化器内科において家族性大腸腺腫症と診断された方で、診療録（カルテ）より以下の情報を取得します。診療情報と経過などを分析し、本疾患の病態全般について調べます。

・ 研究に用いる試料・情報について

登録した患者さんの診療情報はカルテ（診療録）から抽出します。カルテから抽出する情報は下記の通りです。

生年月、性別、生殖細胞系列の遺伝子バリアント情報、診断年齢、診断契機、大腸手術の有無（年齢、癌の有無）、大腸内視鏡検査既往（IDP 治療歴、密生型の有無、大腸発癌の有無）、胃病変、ピロリ菌感染、除菌歴、十二指腸病変、小腸病変、デスモイドの病状と治

療歴、その他 FAP 関連病変（肝芽腫、脳腫瘍、骨腫、網膜色素上皮肥大、胆嚢ポリープなど）の病状と治療歴、家族歴（続柄、診断年齢、発癌の有無、癌種、死亡年齢、死因)、他疾患既往（高血圧、高脂血症など)、内服治療歴、採血データ（血算、生化学検査、CEA、CA19-9)、介入試験参加歴、治療経過と生死、最終生存確認日

・外部への試料・情報の提供

本研究で得られた情報は、本研究のデータセンターを委託している有限会社メディカル・リサーチ・サポートに送付されます。その際には、氏名、生年月日など患者さんを直ちに特定できる情報は削除し、提供させていただきます。

データセンター業務委託先：

有限会社メディカル・リサーチ・サポート　大阪市中央区高麗橋 3-1-14　高麗橋山本ビル 6 階

代表取締役　柚木崎紘司

また、集計、解析等を行うにあたり、共同研究機関へも、情報を提供することがあります。

・ 個人情報の取り扱いについて

患者さんのカルテ情報をこの研究に使用する際は、氏名、生年月日などの患者さんを直ちに特定できる情報は削除し研究用の番号を付けて取り扱います。患者さんと研究用の番号を結びつける対応表のファイルにはパスワードを設定し、容易にインターネットにアクセスできないパソコンに保存します。このパソコンが設置されている部屋は、入室が管理されており、第三者が立ち入ることができません。

また、この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、患者さんが特定できる情報を使用することはありません。

なお、この研究で得られた情報は研究代表者（京都府立医科大学　分子標的予防医学　教授　武藤倫弘）の責任の下、厳重な管理を行い、患者さんの情報などが漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

・試料・情報の保存および二次利用について

カルテから抽出した情報は原則としてこの研究のために使用し結果を発表したあとは、近畿大学医学部消化器内科の研究責任医師の下、少なくとも 10 年間保存します。

保存した情報を用いて将来新たな研究を行う際の貴重な情報として、前述の保管期間を超えて保管し、新たな研究を行う際の貴重な情報として利用させていただきたいと思います。新たな研究を行う際にはあらためてその研究計画を医学倫理審査委員会で審査し承認を得ます。

・ **研究資金及び利益相反について**

本研究は、AMED 研究班（研究代表者：武藤倫弘）の受託研究費により実施する。

また、本研究の実施にあたり、共同研究者医師（石川秀樹）が一人株主であるデータセンター会社にデータ管理を外注しているが、本研究の実施や報告の際に、金銭的な利益やそれ以外の個人的な利益のために専門的な判断を曲げることはない。本研究の利益相反について、自己申告し、京都府立医科大学利益相反委員会の審査を受けている。また、利益相反に関して変更があった場合は、京都府立医科大学利益相反委員会ならびに医学倫理審査委員会の審査および承認を受ける。

利益相反とは、寄附金の提供を受けた特定の企業に有利なようにデータを操作する、都合の悪いデータを無視するといった、企業等との経済的な関係によって、研究の公正かつ適正な実施が損なわれるまたは損なわれているのではないかと第三者から懸念される状態をいいます。本学でも本研究に関する利益相反については、近畿大学医学部利益相反マネジメント委員会の審査を受けています。

・ **研究組織**

研究責任者

京都府立医科大学　分子標的予防医学　教授　武藤倫弘

研究代表（統括）者

京都府立医科大学　分子標的予防医学　教授　武藤倫弘

共同研究機関および各施設の研究責任医師：

石川消化器内科　院長　石川秀樹

がん研究会有明病院　下部消化管内科　部長　斎藤彰一

埼玉医科大学総合医療センター　ゲノム診療科　特任教授　石田秀行

札幌医科大学附属病院　消化器内科　講師　吉井新二

医療法人薫風会佐野病院　消化器センター　センター長　佐野寧

徳島大学医歯薬学研究部消化器内科学　特命教授　高山哲治

愛知県がんセンター　内視鏡部　部長　田近正洋

独立行政法人国立病院機構岩国医療センター　院長　田中屋宏爾

広島大学病院　消化器内科　教授　岡志郎

兵庫医科大学　消化器内科　主任教授　新﨑信一郎

国立がん研究センター中央病院　医員　山田真善

近畿大学医学部　消化器内科　准教授　竹内洋司

国立がん研究センター東病院　医員　稲場淳

守口敬仁会病院　消化器内科　副院長　川上研

大阪国際がんセンター　消化管内科　医長　加藤穣

石川県立中央病院　消化器内科　副院長　土山寿志

独立行政法人国立病院機構四国がんセンター　内視鏡科　医長　長谷部昌
京都大学医学部附属病院　先端医療研究開発機構 特定講師　堀松高博
産業医科大学病院　消化器・内分泌外科　診療科長　平田敬治
姫路赤十字病院　内科　第三消化器科　部長　筑木隆雄
愛知医科大学　消化管内科　教授　佐々木誠人
静岡がんセンター　医長　松林宏行
がん・感染症センター都立駒込病院　遺伝子診療科　部長　山口達郎
自治医科大学　内科学講座消化器内科学部門　准教授　坂本博次
群馬大学医学部附属病院　消化器・肝臓内科　教授　浦岡俊夫
久留米大学　外科学講座　助教　藤吉健司
東北医科薬科大学　内科学第二（消化器内科）　助教　吉野祐貴
川西市立総合医療センター　消化器内科　副院長・内視鏡センター長　樫田博史

お問合せ先

患者さんのご希望があれば参加してくださった方々の個人情報の保護や、研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画及び実施方法についての資料を入手又は閲覧することができますので、希望される場合はお申し出下さい。

また、情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、2027 年 6 月 30 日までに下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

近畿大学病院　消化器内科
担当者：竹内　洋司　　電話：072-288-7222（内線：2013）
お問い合わせ対応可能日時：平日午前 9 時～午後 5 時