

## 大腸癌症例におけるリンチ症候群のユニバーサルスクリーニングのアウトカム研究

### 研究対象

2013年7月から2018年12月までの期間中に京都大学医学部附属病院において「ミスマッチ修復蛋白の免疫染色」や「改訂ベセスダガイドライン」という方法でリンチ症候群の検査を行われた大腸癌の患者さんを対象とします。

### 研究の概要

大腸癌のうち5～6%程度の患者さんでは親から子に伝わる生まれつきの体質によって癌になりやすいことが分かっており、家族性大腸癌と呼ばれています。家族性大腸癌の中でもっとも多いリンチ症候群はミスマッチ修復（DNAのコピー間違いを修正するはたらき）に関連する遺伝子（MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM）の異常が原因で発症し、大腸癌や子宮体癌などを発生するリスクが高いことが知られています。このため大腸癌患者さんの中からリンチ症候群の患者さんを見つけて、ご本人や同じ異常をもつ血縁のご家族に対して適切な検査を行うことによって、癌の早期発見・早期治療につながることを期待されます。

リンチ症候群の患者さんの大腸癌とそれ以外の大腸癌とは、通常の検査では区別することができません。そこでリンチ症候群の患者さんを見つけるために癌の家族歴やご年齢などから「改定ベセスダガイドライン」などの基準に当てはめてリンチ症候群の可能性が高いと考えられる患者さんを選び、基準を満たす患者さんに対して精密検査をする方法がとられてきました。しかし、このような方法ではリンチ症候群の患者さんを見逃してしまうことも多いことが分かってきたため、欧米では大腸癌の患者さん全員に対して精密検査を行う、「ユニバーサルスクリーニング」と呼ばれる方法が勧められるようになってきました。

京都大学医学部附属病院では2013年7月から2015年12月までは「改訂ベセスダガイドライン」に基づく方法で、2016年1月からは「ユニバーサルスクリーニング」でリンチ症候群の発見を試みてきました。日本国内で「ユニバーサルスクリーニング」を行っている施設は限られているのが現状であり、「ユニバーサルスクリーニング」がリンチ症候群の発見にどれくらい有用なのかについての情報はまだ不十分であると考えられます。

### 研究の意義と目的

この研究の目的は、大腸癌の患者さんに対するリンチ症候群の「ユニバーサ

ルスクリーニング」の有効性や問題点を明らかにすることです。この研究を行うことによって将来的により多くのリンチ症候群患者さんを発見し、それらの患者さんにおいて癌の早期発見・早期治療につながることを期待されます。

## 方法

この研究では対象となる患者さんの診療情報を診療録から収集し、どれくらい多くのリンチ症候群患者さんを見つけられるかなど、「ユニバーサルスクリーニング」の有効性や問題点を検討します。

## 研究計画書および研究の方法に関する資料について

この研究の対象となる患者さんならびに患者さんが未成年の場合には保護者の方は、研究に参加されている他の患者さん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、研究の計画や方法についての資料を入手し閲覧することができます。

## 個人情報の保護について

この研究で使用する臨床情報は患者さん個人が特定されない方法で収集され、京都大学医学部附属病院の内部で厳重に管理・保存されます。

## この研究への参加の拒否について

研究の対象となる患者さんならびに患者さんが未成年の場合には保護者の方からのご希望があれば、その方の診療情報は研究に利用しないようにします。この研究への参加を希望されない場合や、ご質問がおありの場合にはいつでも下記の連絡先までご連絡ください。

## 照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先

〒606-0807 京都市左京区聖護院川原町54

京都大学医学部附属病院

先制医療・生活習慣病研究センター 山田 敦

Phone 075-754-0073/FAX 075-754-0076

総務課 研究推進掛

Phone 075-751-4899 Email [trans@kuhp.kyoto-u.ac.jp](mailto:trans@kuhp.kyoto-u.ac.jp)

## 研究責任者

〒606-0807 京都市左京区聖護院川原町54

京都大学医学部附属病院

先制医療・生活習慣病研究センター 山田 敦