

## Muir-Torre 症候群 (皮膚病変を伴う Lynch 症候群) に対する実態調査のための多施設共同後ろ向き観察研究

### 1. 研究の対象

1960年1月から(各機関の開設以降など情報収集可能な年月を入力のこと)2023年3月までに、ミスマッチ修復遺伝子 (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)の遺伝学的検査、あるいは臨床診断基準に基づいてリンチ症候群と診断されている方で、皮膚病変 (脂腺系腫瘍: 皮脂腺腫、皮脂腺上皮腫、皮脂腺癌、またはケラトアカントーマ等) を発症したことのある方

### 2. 研究目的・方法

リンチ症候群は遺伝性大腸がんの一つで、遺伝子の傷を修復するミスマッチ修復遺伝子 (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)の変化が原因として知られています。大腸がんのほか、子宮内膜、卵巣、胃、小腸、肝胆道系、腎盂・尿管がんなどの発症リスクが高まる疾患です。一部の方には、皮膚に病変(脂腺系腫瘍:皮脂腺腫/皮脂腺上皮腫/皮脂腺癌、またはケラトアカントーマ)を生じることが知られており、特に Muir-Torre (ミュア・トレ) 症候群と呼ばれています。これまでに日本では、ミュア・トレ症候群に関する全国的な調査はされていません。ミュア・トレ症候群、すなわち皮膚病変を伴うリンチ症候群の方の診療情報を調べることにより、皮膚症状の現れ方 (病気の種類、発生年齢、発生部位等)と遺伝情報、その他の症状 (他の臓器での腫瘍の有無等)や家族歴について関連があるかどうかを、本研究をもって明らかにすることを目的としています。本研究は、遺伝学的検査でリンチ症候群と診断された患者さんを対象とし、多施設共同で行う研究です。全国の医療機関16施設に対し、皮膚病変を伴うリンチ症候群患者さんについてカルテ等からデータを収集します。収集したデータをもとに解析を行い、本邦におけるミュア・トレ症候群に対する実態を検討します。本研究では、既にミスマッチ修復遺伝子の解析を施行している患者さんを対象としており、解析結果も臨床情報の一つとして収集します。研究全体の実施期間は研究許可日から2026年3月まで、当院の予定症例数は約7例で、研究全体では約35例です。

本研究は倫理審査委員会で審査され、承認を受け、各研究機関の長 (がん研有明病院 病院長 佐野武) の許可を受けています。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

各共同研究機関にて質問票を用いてカルテより診療情報 (カルテ番号、ミスマッチ修復遺伝子の状態、ご本人の病歴、治療歴、手術等で摘出した組織の病理組織学的診断および免疫組織化学染色の結果、ご家族の病歴など) を収集し、国立がん研究センター中央病院に集約

します。患者さん個人を特定しうる情報はすべて除去し、個人が特定されないよう加工します。個人情報の加工にあたっては対応表を作成しますが、対応表は当院の個人情報管理者または個人情報分担管理者が適切に管理します。

得られた情報の保管責任者は国立がん研究センター中央病院内視鏡科医員 山田真善とし、教室の鍵のかかる引き出しに研究の中止又は終了後 5 年の間、あるいは本研究に関連したあらゆる論文の公表日から 3 年のいずれか遅い日まで保存し、原則としてこの研究のために使用します。なお、保管期間経過後、本研究に関する試料および情報を廃棄する場合は、個人情報加工した状態で廃棄します。

#### 4 . 外部への試料・情報の提供

当院以外の研究機関への試料の提供はありません。当院から国立がん研究センター中央病院またはデータセンターへの情報提供の際は、調査票に記入し、郵送にて提供します。また、データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。

#### 5 . 研究組織

日本消化器病学会所属の研究参加施設 本施設を含む 16 施設

石川消化器内科 石川秀樹

岩国医療センター 田中屋宏爾

がん研究会有明病院 千野晶子

君津中央病院 須田竜一郎

九州大学病院 梅野淳嗣

国立がん研究センター中央病院 山田真善

埼玉医科大学総合医療センター 鈴木興秀

産業医科大学 平田 敬治

静岡がんセンター 松林宏行

静岡県立総合病院 佐藤辰宣

筑波大学附属病院 山本祥之

都立駒込病院 山口達郎

徳島大学大学院 高山 哲治

浜松医科大学 阪田 麻裕

広島大学 卜部祐司

星総合病院 勝部暢介

#### 6 . お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。  
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、

研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・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すので、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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究責任者：

がん研有明病院 下部消化管内科 千野晶子

研究代表者：

国立がん研究センター 中央病院 内視鏡科 山田真善

連絡先担当者：

がん研有明病院 下部消化管内科 千野晶子

〒135-8550

住所 東京都江東区有明 3-8-31

電話番号 03-3520-0111