

IRB番号「2026-GB-032」

研究課題名「Lynch症候群のサーベイランス診療プログラムの検証」

1. 研究の対象

3.1. 研究対象患者

共同研究機関において、遺伝学的にLynch症候群と診断され、1回以上サーベイランスを受けた症例を対象とする

3.2. 適格基準

① 遺伝学的検査でLynch症候群と診断されている者、または、遺伝学的にLynch症候群であることが妥当であると判断される者*

*Lynch症候群であることが妥当であると判断される例

第2度近親者が同一バリエーションによりLynch症候群と診断されている場合における両者の第1度近親者（本人と父方祖父が診断されている場合の父など）

② 同意取得時の年齢が16歳以上の者

③ 共同研究機関で、1回以上Lynch症候群としてのサーベイランスを受けた者

注）本研究の参加にあたり、Lynch症候群の診断時期、他の臨床研究参加の有無、腫瘍発症の有無は問わない。

3.3. 除外基準

① Lynch症候群が疑われるが、確認検査としての遺伝学的検査を受けていない者

ただし、選択基準①に該当する者を除く

※ Lynch症候群が疑われる例

・ 腫瘍組織でマイクロサテライト不安定性またはミスマッチ修復蛋白質の発現消失を認めた者（大腸癌では、加えてBRAF野生型の場合も含む）

・ Lynch症候群の第1度近親者で、Lynch症候群関連腫瘍を発症した者

② 遺伝カウンセリングや遺伝学的検査目的のみで共同研究機関を受診した者

③ その他、研究責任者が研究対象者として不適当と判断した者

2. 研究の目的・方法

4.1. 研究の種類・デザイン

単施設・後方視的観察研究

4.2. 研究・調査項目

対象病変の下記の臨床情報は、既存の電子カルテより取得する。

① 医療機関情報

1. 登録医療機関名

④ 患者情報

1. カルテ番号（匿名化IDも許容する）

2. 生年月日（生年月も許容する）

3. 性別

4. 身長・体重

5. 発端者血縁者の別

6. 血縁者のがん既往歴

⑤ 遺伝学的検査情報

1. 診断年月日

2. バリエーション情報

⑥ サーベイランス情報

1. 大腸内視鏡検査

1) 検査年月日

2) 検査所見（有・無）

3) 臨床所見

4) 病理組織学的情報（生検結果含む）

5) 摘出方法（有のみ）

6) 治療後診断結果（治癒・追加治療等）

II. 一般採血検査（血算/ 腎機能/ 肝機能/ AMY）

1) 検査年月日

2) 検査所見（異常所見のみ）

3) 追加検査（有りのみ）

III. 腫瘍マーカー（CEA/ CA19-9/ 女性のみCA125）

- 1) 検査年月日
- 2) 検査所見 (異常所見のみ)
- 3) 追加検査 (有りのみ: CT/ MRI/ PET-CT/ 専門科受診等)
- IV. 腹部超音波検査 (泌尿器/ 脾臓/ 胆嚢)
- 1) 検査年月日
- 2) 検査所見 (嚢嚢胞/ 水腎症/ 胆嚢腺筋症等)
- 3) 追加検査 (有のみ: CT/ MRI/ 専門科受診等)
- V. 上部消化管内視鏡検査
- 1) 検査年月日
- 2) 検査所見 (有・無)
- 3) 臨床所見 (萎縮の有無)
- 4) 病理組織学的結果 (生検結果)
- 5) 摘出方法 (有のみ)
- 6) 治療後診断結果 (治癒・追加治療等)
- VI. 検尿
- 1) 検査年月日
- 2) 検査所見 (異常所見)
- 3) 追加検査 (有りのみ: 再検/ 尿細胞診/ 泌尿器科受診等)
- VII. その他の任意検査 (該当例のみ)
4. 3. LS-X Plan (Xには原因遺伝子が入る)
 - ・ 全ての原因遺伝子保有者
 - I. 大腸内視鏡検査 (遺伝性腫瘍診療ガイドライン第4版に準ずる)
 - II. 一般採血検査 (血算・腎機能・肝機能・AMY)
 - III. 腫瘍マーカー (CEA・CA19-9・女性のみCA125)
 - IV. 腹部超音波検査 (泌尿器・脾臓・胆嚢)
 - ※ I-IVの検査回数および検査間隔は任意
 - ・ 層別化により該当する下記症例
 - V. 上部消化管内視鏡検査
 - 35歳以上
 - MLH1およびMSH2原因遺伝子保有者
 - Helicobacter-pylori既感染 (検出方法は問わず)
 - 血縁者に胃癌または十二指腸腫瘍の既往
 - Helicobacter-pylori未感染でもSubepithelial lesionまたは、多発胃ポリープ等の所見を有する者
 - ※ 但し、上記以外は任意で施行
 - VI. 検尿 (尿定性・尿沈渣)
 - 35歳以上で下記いずれかの該当者
 - MSH2原因遺伝子保有者
 - 泌尿器がんの家族歴 (腎盂尿管癌、膀胱癌)
 - 腹部超音波検査にて水腎症の所見あり
 - VII. その他の任意検査 (小腸、尿細胞診、各種画像検査) に規定なし

3. 研究期間

承認日 ～ 2026年11月21日

4. 研究に用いる試料・情報の種類

本研究に用いる下記の試料・情報につきましては、倫理審査委員会の承認を受けた研究計画書に従い、個人が特定されないように適切に匿名化処理を行った上で取り扱っています。

情報:

試料:

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せんので、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:

公益財団法人 がん研究会有明病院

がん研究会 情報公開文書

単施設研究用

〒135-8550東京都江東区有明三丁目8番31号
研究責任者 下部消化管内科 副部長 千野 晶子
連絡先：電話番号03-3520-0111(代表) FAX番号03-3520-0141