

消化管良性多発腫瘍好発疾患の医療水準向上のための研究

研究代表者： 石川秀樹 京都府立医科大学分子標的癌予防医学 特任教授

研究要旨

本研究の目的は、客観的な指標に基づく疾患概念が不十分な消化管良性多発腫瘍好発疾患（Peutz-Jeghers 症候群、Cowden 症候群、若年性ポリポシス、腺腫性ポリポシス、Gardner 症候群）について、客観的な指標に基づく診断基準・重症度分類を確立し、これら疾患の医療水準の向上を目指すことである。この研究の目的のため、国内外の論文レビューを行い、科学的根拠を集積・分析し、診断基準・重症度分類案を作成した。作成した分類案について、国内の専門家に開示し、意見を収集し、それらの意見を反映した情報をホームページに開示し、研究者や患者、一般市民が閲覧することを可能とした。

研究分担者

松本主之 岩手医科大学内科学講座
消化器内科消化管分野 教授
石田秀行 埼玉医科大学総合医療センター
消化管外科・一般外科 教授
田中信治 広島大学病院内視鏡診療科
教授
高山哲治 徳島大学大学院医歯薬学研究部
消化器内科 教授
山本博徳 自治医科大学内科学講座
消化器内科学部門 教授
武田祐子 慶應義塾大学 看護医療学部
大学院 健康マネジメント研究
教授

A．研究目的

本研究の目的は、客観的な指標に基づく疾患概念が不十分な消化管良性多発腫瘍好発疾患（Peutz-Jeghers 症候群、Cowden 症候群、若年性ポリポシス、腺腫性ポリポシス、Gardner 症候群）について、客観的な指標に基づく診断基準・重症度分類を確立し、これら疾患の医療水準の向上を目指すことである。

B．研究方法

消化管良性多発腫瘍好発疾患のうち、下記の 5 疾患について、各疾患の専門家を集め、国内外の論文を収集し、レビューを行い、それらの情報より、日本人に適した客観的な指標に基づく診断基準・重症度分類案を作成する。

- (1) 若年性ポリポシス
- (2) Peutz-Jeghers 症候群

(3) Cowden 症候群

(4) 腺腫性ポリポシス

(5) Gardner 症候群

その目的のために、複数回の班会議を開催する。

（倫理面への配慮）

本研究は論文レビューなどが主体で、患者個人情報扱うことはないが、市民公開シンポジウムなどでは、患者個人や患者会関係者も参加するため、それらの参加者名簿や、写真などは十分注意して取り扱い、個人や家系が同定される形ではいかなる場合も公表しない。

C．研究結果

国内外の論文レビューを行い、科学的根拠を集積・分析し、診断基準・重症度分類案を作成した。その成果は、各分担研究者の報告書に記した。

複数回にわたり、国内の専門家の多くが出席する班会議を開催、班員が作成した診断基準案・重症度分類案について、詳細を討論し、班としての最終案を作成した。さらに、その案を、国内の専門家に開示し、意見を募った。集まった意見を収集し、それらの意見を反映した最終版の診断基準・重症度分類を作成、ホームページにて公表した。

2016 年 1 月 31 日には慶應義塾大学病院にて公開シンポジウム「消化管良性多発腫瘍好発疾患の医療水準向上に向けて」を開催した。

D．考察

これらを作成するにあたって参考にした資料はほとんどが海外のものであり、国内からの報告はかなり少なく、日本人に適した診断基準・重症度

分類になっているか否かについては、さらに検証をする必要がある。そのためにも、極めて稀なこれら疾患の実態を正確に把握するために、登録システムを構築することが急務と考える。

また、これらの疾患は、腺腫性ポリポージス、Gardner 症候群を除き、日本における診療ガイドラインがないため、本班で作成した診断基準、重症度分類を基準として、診療ガイドラインを作成することが不可欠である。

さらに、希少疾患であるこれらの疾患について、高い質で診療できる拠点病院の整備も必要と考える。

E . 結論

各疾患の国内外の論文を収集し、各疾患の診断基準と重症度分類案を作成した。

今後、関連学会とも連携しつつ、これらの案の完成度を高め、引き続きこれら疾患の医療水準の向上を目指すとともに、各疾患の診療ガイドラインの作成、レジストリの構築、拠点病院の整備も急ぐべきと考える。

F . 健康危険情報

なし

G . 研究発表

1. 論文発表

1. Endoscopy, 48, Endoscopic management of familial adenomatous polyposis in patients refusing colectomy, 2016 Jan, Ishikawa H, Mutoh M, Iwama T, Suzuki S, Abe T, Takeuchi Y, Nakamura T, Ezoe Y, Fujii G, Wakabayashi K, Nakajima T, Sakai T.
2. Dig Dis Sci, 61, Feasibility of Cold Snare Polypectomy for Multiple Duodenal Adenomas in Patients with Familial Adenomatous Polyposis: A Pilot Study. 2016 Apr 28, Hamada K, Takeuchi Y, Ishikawa H, Tonai Y, Matsuura N, Ezoe Y, Ishihara R, Tomita Y, Iishi H.
3. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 101, Age- and Gender-Specific Risk of Thyroid Cancer in Patients with Familial Adenomatous Polyposis, 2016 Dec, Uchino S, Ishikawa H, Miyauchi A, Hirokawa M, Noguchi S, Ushiyama M, Yoshida T, Michikura M, Sugano K, Sakai T.

4. Familial Cancer, 16, Pancreas-sparing total duodenectomy for Spigelman stage IV duodenal polyposis associated with familial adenomatous polyposis: experience of 10 cases at a single institution. 2017 Jan, Watanabe Y, Ishida H, Baba H, Iwama T, Kudo A, Tanabe M, Ishikawa H.

5. INTESTINE、20、家族性大腸腺腫症－最新の治療を中心に、2016 May、石川秀樹

6. 日本消化器病学会雑誌、113、家族性大腸腺腫症における大腸癌の予防、2016 Jul、石川秀樹

7. 日本消化器病学会雑誌、114、腺腫性ポリポージス 遺伝性大腸癌診断ガイドラインの解説と実臨床での対応、2017 May、中島健、石川秀樹、斎藤豊

2. 学会発表
なし

H . 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得
なし

2. 実用新案登録
なし

3.その他
なし