

若年性ポリポースシスの診療ガイドライン作成

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

研究要旨

若年性ポリポースシスの診療ガイドライン作成にむけた文献検索を開始した。現在までに英文で約 700 の文献報告はあるが、本症の呼称や分類として統一されたものはない。従来は、全消化管若年性ポリポースシス、胃限局型若年性ポリポースシス、および大腸若年性ポリポースシスに分類されてきたが、最近の遺伝子解析の結果を考慮すると、胃限局型若年性ポリポースシス、胃腸ポリポースシス、遺伝性出血性血管拡張症に大別して診療ガイドラインを作成することが妥当と思われる。

A．研究目的

「消化管良性多発腫瘍好発疾患の医療水準向上及び均てん化のための研究」の対象疾患の一つとして、若年性ポリポースシス(以下 JP)がある。本症は比較的稀ではあるが、本邦では胃限局型 JP の報告が比較的多く、なかでも貧血や低蛋白血症をきたす症例が問題となる。そこで、JP の診療ガイドライン作成にむけてクリニカル・クエッション(CQ)(案)を作成すべく、文献的検索を行った。

B．研究方法

2017年3月までの Pub-Med を対象とし、juvenile polyposis、juvenile polyposis syndrome、SMAD4、Endoglin、BMPRA1、hereditary hemorrhagic telangiectasia を検索用語として分煙検索を行った。本邦の JP の現状については、医学中央雑誌を対象とし、「若年性ポリポースシス」を検索用語として検索した。

C．研究結果

juvenile polyposis の検索用語で 650 論文が抽出された。診断基準としては 1988 年に Jass らが提唱した「消化管 2 臓器以上に亘って多発する若年性ポリープ、大腸の 5 個以上の若年性ポリープ、JP の家族歴のある若年性ポリープ陽性例のいずれか」が広く用いられていた。また、病型としては同研究グループが小児 JP、大腸型 JP、全消化管 JP、胃限局型 JP のサブタイプを報告しているが、この分類は広く用いられてはいない。2000 年以降遺伝子解析が進歩し、消化管若年性ポリポースシス

の発生に関する遺伝子として、SMAD4、BMPRA1、Endoglin が単離されている。これらのうち、SMAD4 変異要請例では胃の多発ポリープが臨床的特徴の一つとされている。一方、Endoglin は遺伝性出血性血管拡張症(HHT)の原因遺伝子でもあり、従来より報告されてきた JP-HHT 症候群の原因遺伝子に合致するものと考えられた。本邦の文献報告例では、胃限局型 JP が最も多く、これらでは約 10% で胃癌の合併が確認されている。

D．考察

文献的検討では、JP の診療ガイドラインにおいて本症のサブタイプとして病変が消化管の広範囲に及ぶもの、胃病変が顕著であるもの、および心・血管系合併症が主たる病態となっているものに分けて病態診断と治療に関する CQ を設定する必要があると考えられる。

E．結論

JP の病態は多彩であり、これらに対応した診療ガイドラインを作成する必要がある。

文献

- 1) Jass JR, Williams CB, Bussey HJ, Morson BC: Juvenile polyposis--a precancerous condition. *Histopathology*. 13:619-30, 1988.
- 2) Brosens LA, Langeveld D, van Hattem WA, Giardiello FM, Offerhaus GJ. Juvenile polyposis syndrome. *World J Gastroenterol*. 17:4839-44, 2011

G . 研究発表

- 1 . 論文発表
該当なし
- 2 . 学会発表
該当なし

H . 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

- 1 . 特許取得
該当なし
- 2 . 実用新案登録
該当なし
- 3 . その他
特記事項なし

Gardner 症候群に関する研究

研究分担者：石田秀行 埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科 教授

研究要旨

希少疾患である Gardner 症候群について、臨床現場における医療の質の向上と均てん化を図ることを目的に、下記の3つの研究活動を行う。

1. 前向き登録追跡コホートシステムを構築し、本邦における患者実態、治療内容を把握し、以前の班で作成した診断基準と重症度分類の妥当性を確認、治療実態を把握する。
2. 消化管小児科グループと連携し、小児から成人にかけてのシームレスな診療ガイドラインを作成する準備を行う。
3. 本疾患の診療拠点施設を認定する。

現在、順調に作業は進んでおり、2018年度中には、前向き登録追跡コホート研究、診療拠点病院整備が行われる予定であり、このインフラ整備により、Gardner 症候群消化管ポリポーシス疾患患者の医療の質的向上が期待できると考える。

A. 研究目的

平成27年度から、私達は厚労省難治性疾患政策研究事業において、希少疾患である Gardner 症候群について国内外の論文をレビューし、診断基準と重症度分類を作成、国内の専門家に公開して意見を集約し、ホームページで開示した。しかし、これらの診断基準や重症度分類は、多くは欧米からの報告を用いて作成しているため、本邦患者にそのまま適応できるか否かは未だ不明である。また、大腸癌研究会においてこれらの疾患の診療ガイドラインは作成されているが、本疾患は小児から成人にかけて長期間の闘病が続くが、小児科グループとの連携はあまりできていない。

そこで本研究班では、これらの問題点を解決し、それにより臨床現場における医療の質の向上と均てん化を図ることを目的とするために研究活動した。

B. 研究方法

研究目的を達成するため、下記の3つの研究活動を行う。

1. 本疾患の前向き登録追跡コホートシステムを構築し、本邦における患者実態、治療内容を把握し、以前の班で作成した診断基準と重症度分類の妥当性を確認、治療実態を把握する。
2. 消化管小児科グループと連携し、小児から成人

にかけてのシームレスな診療ガイドラインが作成できるように大腸癌研究会診療ガイドライン作成グループと連携をとる。

3. これらから得られた知見を、適切に公開、周知し、本疾患の診療拠点施設を認定する。

本疾患群に関わる専門家集団として、基礎から臨床、疫学、サポートチームまで、幅広い人材で研究班を組織し、メール会議および班会議を開催することにより、作業を行う。

C. 研究結果

1. 前向き登録追跡コホートシステム構築

日本家族性腫瘍学会理事長の富田尚裕先生に共同研究の依頼を行い、理事会での承認を得て、共同で作業を行うこととなった。また、その他の厚労省難病班にも声をかけてワーキンググループ（倫理、疫学、統計家を含む）を構築、数回の委員会を開催し、プロトコルのひな形の作成を行った。次年度中にエントリーを開始することを目標としている。

2. 診療ガイドライン次回改定時における対応

Gardner 症候群については、すでに大腸癌研究会において遺伝性大腸癌診療ガイドライン（2016年版）が作成されているため、次回の改定の際には、当班の小児科グループと連携して、診療ガイ

ラインの改定を行うことについて、依頼を行った。

3. 診療拠点施設の設置

診療拠点病院の施設認定については、専門家グループにより内科、外科の診療体制や、一定水準の内視鏡技術、遺伝カウンセリング体制の構築、各種学会の認定制度の資格保有者割合などによる案を作成するため会議を開催した。次年度はこの内容を国内の専門家の意見も考慮し認定条件を確定し、全国の施設で認定条件の合致した施設に対して診療拠点病院の認定を行う予定である。

D . 考察

前向き登録追跡コホート研究により、希少疾患であるこれらの疾患の病態を明らかにすることができる。また、拠点診療施設の認定により、患者の適切な医療機関への受診を円滑にすることができる。これらの社会制度整備により、疾患による負担が強く多角的な支援が必要な患者を適切に選び出し、適切に厚生労働行政の施策を実施することができる。

本疾患群は働き盛りの青年から壮年期の男性や、子育て中の女性が罹患することが多く、医療の均てん化による適切な支援により早期の治療と社会復帰ができれば、労働力の損失も軽減でき、結果として医療費の削減にもつながることが期待される。

また、本研究班構築した登録システムによりこの疾患群に興味を持つ研究者が、比較的容易に、質の高い研究を実施することが可能となるため、本疾患群に対する診断や治療法の知見も増加し、医療も進歩すると考える。

E . 結論

現在、順調に作業は進んでおり、2018年度中には、前向き登録追跡コホート研究、診療拠点病院整備が行われる予定であり、このインフラ整備により、Gardner 症候群の医療の質的向上が期待できると考える。

G . 研究発表

1. 論文発表

英文論文

1 Oncol Lett. 15(5):6450-6456. Imaizumi H, Ishibashi K, Takenoshita S, Ishida H. Aquaporin 1 expression is associated with response to adjuvant chemotherapy in stage II and III colorectal cancer. 2018.

- 2 Int J Colorectal Dis. 33(6):809-817. Kosugi C, Koda K, Ishibashi K, Yoshimatsu K, Tanaka S, Kato R, Kato H, Oya M, Narushima K, Mori M, Shuto K, Ishida H. Safety of mFOLFOX6/XELOX as adjuvant chemotherapy after curative resection of stage III colon cancer: phase II clinical study (The FACOS study). 2018.
- 3 In Vivo. 32(1):145-149. Fukuchi M, Mochiki E, Ishiguro T, Saito K, Naitoh H, Kumagai Y, Ishibashi K, Ishida H. Prognostic impact of splenectomy in patients with esophagogastric junction carcinoma. 2018.
- 4 Mol Clin Oncol. 7(4):595-600. Kumamoto K, Ishida H, Kuwabara K, Amano K, Chika N, Okada N, Ohsawa T, Kumagai Y, Ishibashi K. Clinical significance of serum anti-p53 antibody expression following curative surgery for colorectal cancer. 2017.
- 5 Surg Today. 48(3):253-263. Ishida H, Ishibashi K, Iwama T. Malignant tumors associated with juvenile polyposis syndrome in Japan. 2018.
- 6 Anticancer Res. 37(3):1343-1347. Fukuchi M, Mochiki E, Ishiguro T, Ogura T, Sobajima J, Kumagai Y, Ishibashi K, Ishida H. Efficacy of conversion surgery following S-1 plus cisplatin or oxaliplatin chemotherapy for unresectable gastric cancer. 2017.
- 7 Surg Today. 47(9):1135-1146. Suzuki O, Eguchi H, Chika N, Sakimoto T, Ishibashi K, Kumamoto K, Tamaru JI, Tachikawa T, Akagi K, Arai T, Okazaki Y, Ishida H. Prevalence and clinicopathologic/molecular characteristics of mismatch repair-deficient colorectal cancer in the under-50-year-old Japanese population. 2017.
- 8 Cancer Chemother Pharmacol. 79(3):519-525. Koike J, Funahashi K, Yoshimatsu K, Yokomizo H, Kan H, Yamada T, Ishida H, Ishibashi K, Saida Y, Enomoto T, Katsumata K, Hisada M, Hasegawa H, Koda K, Ochiai T, Sakamoto K, Shiokawa H, Ogawa S, Itabashi M, Kameoka S. Efficacy and safety of neoadjuvant chemotherapy with oxaliplatin, 5-fluorouracil, and levofolinate for T3 or T4 stage II/III rectal cancer: the FACT trial. 2017.

- 9 Jpn J Clin Oncol. 9; 47(2):191. Chika N, Eguchi H, Kumamoto K, Suzuki O, Ishibashi K, Tachikawa T, Akagi K, Tamaru JI, Okazaki Y, Ishida H. Prevalence of Lynch syndrome and Lynch-like syndrome among patients with colorectal cancer in a Japanese hospital-based population. 2017.
- 10 Endoscopy. 49(2):176-180. Kumagai Y, Takubo K, Kawada K, Higashi M, Ishiguro T, Sobajima J, Fukuchi M, Ishibashi KI, Mochiki E, Aida J, Kawano T, Ishida H. A newly developed continuous zoom-focus endocytoscope. 2017.
- 11 Surg Today. Miguchi M, Hinoi T, Tanakaya K, Yamaguchi T, Furukawa Y, Yoshida T, Tamura K, Sugano K, Ishioka C, Matsubara N, Tomita N, Arai M, Ishikawa H, Hirata K, Saida Y, Ishida H, Sugihara K. Alcohol consumption and early-onset risk of colorectal cancer in Japanese patients with Lynch syndrome: a cross-sectional study conducted by the Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum. 2018.
- 12 Int J Colorectal Dis. 32(10):1489-1498. Tanaka M, Kanemitsu Y, Ueno H, Kobayashi H, Konishi T, Ishida F, Yamaguchi T, Hinoi T, Inoue Y, Tomita N, Ishida H, Sugihara K. Prognostic impact of hospital volume on familial adenomatous polyposis: a nationwide multicenter study. 2017.
- 13 Int J Clin Oncol. 23(1):1-34. Watanabe T, Muro K, Ajioka Y, Hashiguchi Y, Ito Y, Saito Y, Hamaguchi T, Ishida H, Ishiguro M, Ishihara S, Kanemitsu Y, Kawano H, Kinugasa Y, Kokudo N, Murofushi K, Nakajima T, Oka S, Sakai Y, Tsuji A, Uehara K, Ueno H, Yamazaki K, Yoshida M, Yoshino T, Boku N, Fujimori T, Itabashi M, Koinuma N, Morita T, Nishimura G, Sakata Y, Shimada Y, Takahashi K, Tanaka S, Tsuruta O, Yamaguchi T, Yamaguchi N, Tanaka T, Kotake K, Sugihara K; Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum. Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum (JSCCR) guidelines 2016 for the treatment of colorectal cancer. 2018.
- 14 Surg Today. 47(10):1259-1267. Inoue Y, Ishida H, Ueno H, Kobayashi H, Yamaguchi T, Konishi T, Tomita N, Matsubara N, Ishida F, Hinoi T, Kanemitsu Y, Watanabe T, Sugihara K. The treatment of desmoid tumors associated with familial adenomatous polyposis: the results of a Japanese multicenter observational study. 2017.
- 15 Int J Clin Oncol. 22(3):494-504. Suto T, Ishiguro M, Hamada C, Kunieda K, Masuko H, Kondo K, Ishida H, Nishimura G, Sasaki K, Morita T, Hazama S, Maeda K, Mishima H, Ike H, Sadahiro S, Sugihara K, Okajima M, Saji S, Sakamoto J, Tomita N. Preplanned safety analysis of the JFMC37-0801 trial: a randomized phase III study of six months versus twelve months of capecitabine as adjuvant chemotherapy for stage III colon cancer. 2017.
- 16 Surg Today. 47(6):690-696. Yamadera M, Ueno H, Kobayashi H, Konishi T, Ishida F, Yamaguchi T, Hinoi T, Inoue Y, Kanemitsu Y, Tomita N, Ishida H, Sugihara K. Current status of prophylactic surgical treatment for familial adenomatous polyposis in Japan. 2017.
- 17 Surg Today. 47(4):470-475. Kobayashi H, Ishida H, Ueno H, Hinoi T, Inoue Y, Ishida F, Kanemitsu Y, Konishi T, Yamaguchi T, Tomita N, Matsubara N, Watanabe T, Sugihara K. Association between the age and the development of colorectal cancer in patients with familial adenomatous polyposis: a multi-institutional study. 2017.
- 18 Surg Today. 47(2):233-237. Kobayashi H, Ishida H, Ueno H, Hinoi T, Inoue Y, Ishida F, Kanemitsu Y, Konishi T, Yamaguchi T, Tomita N, Matsubara N, Watanabe T, Sugihara K. Childbirth after surgery for familial adenomatous polyposis in Japan. 2017.
- 19 Int J Clin Oncol. 23(3):497-503. Takao M, Yamaguchi T, Eguchi H, Tada Y, Kohda M, Koizumi K, Horiguchi SI, Okazaki Y, Ishida H. Characteristics of *MUTYH* variants in Japanese colorectal polyposis patients. 2018.
- 20 Ann Gastroenterol Surg. 1-7. Konishi T, Ishida H, Ueno H, Kobayashi H, Hinoi T, Inoue Y, Ishida F, Kanemitsu Y, Yamaguchi T, Tomita N, Matsubara N, Watanabe T, Sugihara K. Postoperative complications after

stapled and hand-sewn ileal pouch-anal anastomosis for familial adenomatous polyposis: A multicenter study. 2017.

- 21 Esophagus. 15:19-26. Kumagai Y, Tachikawa T, Higashi M, Sobajima J, Takahashi A, Amano K, Fukuchi M, Ishibashi K, Mochiki E, Yakabi K, Tamaru J, Ishida H. Thymidine phosphorylase and angiogenesis in early stage esophageal squamous cell carcinoma. 2018.
- 22 J Anus Rectum Colon. 1-51. Ishida H, Yamaguchi T, Tanakaya K, Akagi K, Inoue Y, Kumamoto K, Shimodaira H, Sekine S, Tanaka T, Chino A, Tomita N, Nakajima T, Hasegawa H, Hinoi T, Hirazawa A, Miyakura Y, Murakami Y, Muro K, Ajioka Y, Hashiguchi Y, Ito Y, Saito Y, Hamaguchi T, Ishiguro M, Ishihara S, Kanemitsu Y, Kawano H, Kinugasa Y, Kokudo N, Murofushi K, Nakajima Takao, N, Oka S, Sakai Y, Tsuji A, Uehara K, Ueno H, Yamazaki K, Yoshida M, Yoshino T, Boku N, Fujimori T, Itabashi M, Koinuma N, Morita T, Nishimura G, Sakata Y, Shimada Y, Takahashi K, Tanaka S, Tsuruta O, Yamaguchi T, Sugihara K, Watanabe T. Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum (JSCCR) Guidelines 2016 for the Clinical Practice of Hereditary Colorectal Cancer (Translated Version). 2018.
- 23 Dig Endosc. 811-812. Kumagai Y, Takubo K, Ishida H. Acrinol: Dye with potential for nuclear staining in confocal laser endomicroscopy. 2017.

和文論文

著書(分担)

1. 臨床外科 72 第4号別冊: 382-388. 2017. 持木彫人, 石畝 亨, 福地 稔, 熊谷洋一, 石橋敬一郎, 石田秀行. 特集 消化管吻合アラカルト-あなたの選択は? 総論 消化管吻合術後の整理と評価. 石田秀行, 近 範泰, 天野邦彦, 石畝 亨, 福地 稔, 熊谷洋一, 石橋敬一, 持木彫人, 岩間毅夫. 特集 遺伝性癌がここまで解明された 遺伝性大腸ポリポーシス. 成人病と生活習慣病 47 巻7号: 845-850. 2017.
2. 12 大腸癌. 診療ガイドライン UP・TO・DATE: 282-289. 石田秀行. 2018.
3. 消化器Q&A 消化器どうしました? 消化器のひろば 2018 春号: 10-11. 石田秀行. 2018.

解説・総説

1. 臨床消化器内科 32: 55-60. 石田秀行, 近 範泰, 鈴木興秀, 石橋敬一郎, 持木彫人, 岩間毅夫. 大腸癌の免疫と遺伝性大腸癌の基礎と臨床. 2017.
2. 日本消化器内視鏡学会雑誌 59(2): 207-218. 熊谷洋一, 川田研郎, 田久保海誉, 石田秀行. 超拡大内視鏡(Endocytoscopy system)による食道病変の診断. 2017.
3. 日本気管食道科学会会報 68(2): 136-138. 熊谷洋一, 田久保海誉, 川田研郎, 天野邦彦, 傍島 潤, 石畝 亨, 幡野 哲, 伊藤徹哉, 福地 稔, 石橋敬一郎, 持木彫人, 石田秀行. Endocytoscopy による食道病変の観察. 2017.
4. 日本外科学会誌 119(1): 62-66. 石田秀行. 遺伝性大腸癌に対する日常診療. 2018.
5. 胃と腸 53(3): 333-338. 熊谷洋一, 川田研郎, 田久保海誉, 天野邦彦, 傍島 潤, 石畝 亨, 幡野 哲, 伊藤徹哉, 近 範泰, 牟田 優, 山本 梓, 福地 稔, 石橋敬一郎, 持木彫人, 石田秀行. 拡大内視鏡による好酸球性食道炎の画像診断. 2018.

原著

1. 日本外科系連合学会誌 42(2): 154-160. 傍島 潤, 幡野 哲, 大澤智徳, 岡田典倫, 横山 勝, 中田 博, 石橋敬一郎, 持木彫人, 石田秀行. 直腸癌に対する括約筋温存術時の経腹的側端吻合における手術部位感染の発生状況とリスク因子. 2017.
2. 癌と化学療法 44(12): 1449-1451. 天野邦彦, 近 範泰, 伊藤徹哉, 山本 梓, 幡野 哲, 石畝 亨, 福地 稔, 熊谷洋一, 石橋敬一郎, 持木彫人, 岩間毅夫, 江口英孝, 岡崎康司, 猪熊滋久, 石田秀行. 家族性大腸腺腫症に合併するデスマイド腫瘍の特徴と治療成績. 2017.
3. 癌と化学療法 44(12): 1461-1463. 小倉俊郎, 牟田 優, 伊藤徹哉, 近 範泰, 幡野 哲, 天野邦彦, 石畝 亨, 福地 稔, 熊谷洋一, 石橋敬一郎, 持木彫人, 石田秀行. 大腸癌肝転移切除例における原発巣占拠部位の予後への影響. 2017.
4. 癌と化学療法 44(12): 1311-1313. 伊藤徹哉, 福地 稔, 近 範泰, 天野邦彦, 幡野 哲, 石畝 亨, 熊谷洋一, 石橋敬一郎, 持木彫人, 石田秀行. 高齢者大腸癌穿孔症例の治療成績.

2017.

5. 癌と化学療法 45(2) : 309-311. 石畝 亨, 福地 稔, 熊谷洋一, 石橋敬一郎, 持木彫人, 石田秀行. 胃癌穿孔に対する手術症例の臨床病理学的検討. 2018.
6. 癌と化学療法 45(2) : 339-341. 小倉俊郎, 牟田 優, 幡野 哲, 天野邦彦, 石畝 亨, 福地 稔, 猪熊滋久, 熊谷洋一, 石橋敬一郎, 持木彫人, 石田秀行. 術前化学療法を施行した大腸癌肝転移切除症例における肝所属リンパ節転移の状況. 2018.

症例報告

1. 癌と化学療法 44(12) : 1464-1466. 熊倉真澄, 小倉俊郎, 牟田 優, 伊藤徹哉, 山本 梓, 天野邦彦, 石畝 亨, 福地 稔, 持木彫人, 石田秀行. 潰瘍性大腸炎に伴う結腸癌後腹膜穿通に対する大腸全摘術後 FDG/PET 陰性の局所再発を来した 1 例. 2017.

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.)

特になし

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

腺腫性ポリポージス

研究分担者： 田中信治 広島大学大学院医歯薬保健学研究科 教授

研究要旨

希少疾患である腺腫性ポリポージスについて、臨床現場における医療の質の向上と均てん化を図ることを目的に、下記の3つの研究活動を行う。

1. 前向き登録追跡コホートシステムを構築し、本邦における患者実態、治療内容を把握し、以前の班で作成した診断基準と重症度分類の妥当性を確認、治療実態を把握する。
2. 消化管小児科グループと連携し、小児から成人にかけてのシームレスな診療ガイドラインを作成する準備を行う。
3. 本疾患の診療拠点施設を認定する。

現在、順調に作業は進んでおり、2018年度中には、前向き登録追跡コホート研究、診療拠点病院整備が行われる予定であり、このインフラ整備により、腺腫性ポリポージス疾患患者の医療の質的向上が期待できると考える。

A. 研究目的

平成27年度から、私達は厚労省難治性疾患政策研究事業において、希少疾患である腺腫性ポリポージスについて国内外の論文をレビューし、診断基準と重症度分類を作成、国内の専門家に公開して意見を集約し、ホームページで開示した。しかし、これらの診断基準や重症度分類は、多くは欧米からの報告を用いて作成しているため、本邦患者にそのまま適応できるか否かは未だ不明である。また、大腸癌研究会においてこれらの疾患の診療ガイドラインは作成されているが、本疾患は小児から成人にかけて長期間の闘病が続くが、小児科グループとの連携はあまりできていない。

そこで本研究班では、これらの問題点を解決し、それにより臨床現場における医療の質の向上と均てん化を図ることを目的とするた

めに研究活動した。

B. 研究方法

研究目的を達成するため、下記の3つの研究活動を行う。

1. 本疾患の前向き登録追跡コホートシステムを構築し、本邦における患者実態、治療内容を把握し、以前の班で作成した診断基準と重症度分類の妥当性を確認、治療実態を把握する。
2. 消化管小児科グループと連携し、小児から成人にかけてのシームレスな診療ガイドラインが作成できるように大腸癌研究会診療ガイドライン作成グループと連携をとる。
3. これらから得られた知見を、適切に公開、周知し、本疾患の診療拠点施設を認定する。

本疾患群に関わる専門家集団として、基礎から臨床、疫学、サポートチームまで、幅広

い人材で研究班を組織し、メール会議および班会議を開催することにより、作業を行う。

C. 研究結果

1. 前向き登録追跡コホートシステム構築

日本家族性腫瘍学会理事長の富田尚裕先生に共同研究の依頼を行い、理事会での承認を得て、共同で作業を行うこととなった。また、その他の厚労省難病班にも声をかけてワーキンググループ（倫理、疫学、統計家を含む）を構築、数回の委員会を開催し、プロトコルのひな形の作成を行った。次年度中にエントリーを開始することを目標としている。

2. 診療ガイドライン次回改定時における対応

腺腫性ポリポシスについては、すでに大腸癌研究会において遺伝性大腸癌診療ガイドライン（2016年版）が作成されているため、次回の改定の際には、当班の小児科グループと連携して、診療ガイドラインの改定を行うことについて、依頼を行った。

3. 診療拠点施設の設置

診療拠点病院の施設認定については、専門家グループにより内科、外科の診療体制や、一定水準の内視鏡技術、遺伝カウンセリング体制の構築、各種学会の認定制度の資格保有者割合などによる案を作成するため会議を開催した。次年度はこの内容を国内の専門家の意見も考慮し認定条件を確定し、全国の施設で認定条件の合致した施設に対して診療拠点病院の認定を行う予定である。

D. 考察

前向き登録追跡コホート研究により、希少疾患であるこれらの疾患の病態を明らかにすることができる。また、拠点診療施設の認定に

より、患者の適切な医療機関への受診を円滑にすることができる。これらの社会制度整備により、疾患による負担が強く多角的な支援が必要な患者を適切に選び出し、適切に厚生労働行政の施策を実施することができる。

本疾患群は働き盛りの青年から壮年期の男性や、子育て中の女性が罹患することが多く、医療の均てん化による適切な支援により早期の治療と社会復帰ができれば、労働力の損失も軽減でき、結果として医療費の削減にもつながることが期待される。

また、本研究班構築した登録システムによりこの疾患群に興味を持つ研究者が、比較的容易に、質の高い研究を実施することが可能となるため、本疾患群に対する診断や治療法の知見も増加し、医療も進歩すると考える。

E. 結論

現在、順調に作業は進んでおり、2018年度中には、前向き登録追跡コホート研究、診療拠点病院整備が行われる予定であり、このインフラ整備により、腺腫性ポリポシスの医療の質的向上が期待できると考える。

G. 研究発表（関連する業績を含む）

論文発表

1. Gastrointest Endosc. 86:4. Sumimoto K, Tanaka S, Shigita K, Hayashi N, Hirano D, Tamaru Y, Ninomiya Y, Oka S, Arihiro K, Shimamoto F, Yoshihara M, Chayama K. Diagnostic performance of Japan NBI Expert Team classification for differentiation among noninvasive, superficially invasive, and deeply invasive colorectal neoplasia. 2017.
2. Digestive Endoscopy. 29:773-781. Ninomiya Y, Oka S, Tanaka S, Boda K,

- Yamashita K, Sumimoto K, Hirano D, Tamaru Y, Shigita K, Hayashi N, Matsuo T, Chayama K. Clinical impact of surveillance colonoscopy using magnification without diminutive polyp removal. 2017.
3. *Gastrointest Endosc.* 85:816-821. Sumimoto K, Tanaka S, Shigita K, Hirano D, Tamaru Y, Ninomiya Y, Asayama N, Hayashi N, Oka S, Arihiro K, Yoshihara M, Chayama K. Clinical impact and characteristics of the narrow-band imaging magnifying endoscopic classification of colorectal tumors proposed by the Japan NBI Expert Team. 2017.
 4. *Neoplasia.* 19,429-438. Takigawa H, Kitadai Y, Shinagawa K, Yuge R, Higashi Y, Tanaka S, Yasui W, Chayama K. Mesenchymal Stem Cells Induce Epithelial to Mesenchymal Transition in Colon Cancer Cells through Direct Cell-to-Cell Contact. 2017.
 5. *Gastrointest Endosc.* 85:546-553. Shigita K, Oka S, Tanaka S, Sumimoto K, Hirano D, Tamaru Y, Ninomiya Y, Asayama N, Hayashi N, Shimamoto F, Arihiro K, Chayama K. Long-term outcomes after endoscopic submucosal dissection for superficial colorectal tumors. 2017.
 6. *Digestion.* 95:43-48. Igawa A, Oka S, Tanaka S, Otani I, Kunihara S, Chayama K. Evaluation for the Clinical Efficacy of Colon Capsule Endoscopy in the Detection of Laterally Spreading Tumors. 2017.
 7. *Digestive Endoscopy.* 29, 40-44. Oka S, Uraoka T, Tamai N, Ikematsu H, Chino A, Okamoto K, Takeuchi Y, Imai K, Ohata K, Shiga H, Raftopoulos S, Lee B, Matsuda T: Standardization of endoscopic resection for colorectal tumors larger than 10 mm in diameter. 2017.
 8. Okamoto T, Koide T, Hoang A, Shimizu T, Sugi K, Sakurai H, Tamaki T, Hirakawa T, Raytchev B, Kaneda K, Yoshida S, Mieno H, Tanaka S: A Real-Time Visual Word Feature Transformation for Colorectal Endoscopic Images with NBI Magnification. Proceeding of the International Workshop on Nanodevice Technologies 2017 (IWNT2017), 84-85, 2017.
 9. Okamoto T, Koide T, Hoang A, Shimizu T, Sugi K, Sakurai H, Tamaki T, Hirakawa T, Raytchev B, Kaneda K, Yoshida S, Mieno H, Tanaka S: A Real-Time D-SIFT Feature Extraction for Colorectal Endoscopic Images with NBI Magnification. Proceeding of the International Workshop on Nanodevice Technologies 2017 (IWNT2017) , 88-89, 2017.
 10. Okamoto T, Koide T, Hoang A, Shimizu T, Sugi K, Sakurai H, Tamaki T, Hirakawa T, Raytchev B, Kaneda K, Yoshida S, Mieno H, Tanaka S: A Real-Time Type Identification based

on Support Vector Machine for Colorectal Endoscopic Images with NBI Magnification. Proceeding of the International Workshop on Nanodevice Technologies 2017 (IWNT2017), 86-87, 2017.

11. Int J Cancer. Yamauchi M, Urabe Y, Ono A, Miki D, Ochi H, Chayama K: Serial profiling of circulating tumor DNA for optimization of anti-VEGF chemotherapy in metastatic colorectal cancer patients. 2017.
12. BMC Gastroenterol. 17, 158. Hirano D, Oka S, Tanaka S, Sumimoto K, Ninomiya Y, Tamaru Y, Shigita K, Hayashi N, Urabe Y, Kitadai Y, Shimamoto F, Arihiro K, Chayama K: Clinicopathologic and endoscopic features of early-stage colorectal serrated adenocarcinoma. 2017.
13. J Gastroenterol. 52:1169 - 1179. Tamaru Y, Oka S, Tanaka S, Nagata S, Hiraga Y, Kuwai T, Furudo A, Tamura T, Kunihiro M, Okanobu H, Nakadoi K, Kanao H, Higashiyama M, Arihiro K, Kuraoka K, Shimamoto F, Chayama K. Long-term outcomes after treatment for T1 colorectal carcinoma: a multicenter retrospective cohort study of Hiroshima GI Endoscopy Research Group. 2017.
14. Int J Clin Oncol. Watanabe T, Muro K, Ajioka Y, Hashiguchi Y, Ito Y, Saito Y, Hamaguchi T, Ishida H, Ishiguro M, Ishihara S, Kanemitsu Y, Kawano H,

Kinugasa Y, Kokudo N, Murofushi K, Nakajima T, Oka S, Sakai Y, Tsuji A, Uehara K, Ueno H, Yamazaki K, Yoshida M, Yoshino T, Boku N, Fujimori T, Itabashi M, Koinuma N, Morita T, Nishimura G, Sakata Y, Shimada Y, Takahashi K, Tanaka S, Tsuruta O, Yamaguchi T, Yamaguchi N, Tanaka T, Kotake K, Sugihara K; Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum. Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum (JSCCR) guidelines 2016 for the treatment of colorectal cancer. doi: 10.1007/s10147-017-1101-6. 2017.

15. Endoscopy. 50(3), 263-282. Bogie RMM, Veldman MHJ, Snijders LARS, Winkens B, Kaltenbach T, Masclee AAM, Matsuda T8, Rondagh EJA, Soetikno R, Tanaka S, Chiu HM, Sanduleanu-Dascalescu S. Endoscopic subtypes of colorectal laterally spreading tumors (LSTs) and the risk of submucosal invasion: a meta-analysis. 2017.

学会発表
該当なし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得 特になし
2. 実用新案登録 特になし
3. その他 特になし

Cowden 症候群に関する研究

分担研究者：高山 哲治 徳島大学大学院・医歯薬学研究部・教授

研究要旨

Cowden 症候群に関する我が国の診療実態を文献などにより調べたところ、診断基準としては、従来より我が国で用いられている米国 NCCN のガイドラインを用いることが妥当であると考えられた。重症度分類としては、1) 重症の喘息の合併、2) 知的障害、3) 泌尿生殖器奇形、4) Bannayan-Ruvalcaba-Riley 症候群、5) 肝硬変の合併、6) 進行癌の合併、が挙げられる。

A．研究目的

Cowden症候群について文献検索を行うとともに、我が国における診療実態を文献的に調べ、重症度分類と診断及び治療の指針を作成する。

作成したので、今後、関係識者の意見を取り入れ、修正するべきところは修正する予定である。診断及び治療の指針は現在検討中である。

B．研究方法

Cowden症候群に関する文献検索を行う。検索した論文を複数のものが良く読み、重症度分類案を作成する。同様に、診断及び治療の指針を作成する。

(倫理面への配慮)

患者さんを対象としない研究である。

E．結論

Cowden症候群の診断基準として、従来我が国で用いられてきた米国NCCNのガイドラインを用いるべきである。

G．研究発表

1. 論文発表
該当なし

C．研究結果

Cowden症候群に関する文献検索を行い、現在、複数のもので文献を読んでいる最中である。診断基準としては、従来我が国で用いられてきた米国NCCNのガイドラインに準ずるのが妥当と考えられる。

重症度分類として、以下の基準を考えている。

- 1)重症の喘息(ステロイドを常時使用)を合併するもの
- 2)知的障害(IQ 75以下)を有するもの
- 3)泌尿生殖器奇形(通常の排尿ができない)
- 4)Bannayan-Ruvalcaba-Riley症候群
- 5)肝硬変を合併するもの
- 6)進行癌を合併するもの

2. 学会発表
該当なし

D．考察

Cowden 症候群の診断は、従来我が国で用いられてきた米国 NCCN のガイドラインを用いることが妥当であると考えられた。重症度分類の案を

Peutz-Jeghers 症候群の医療水準向上及び均てん化のための研究

分担研究者：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

協力者：坂本博次 自治医科大学内科学講座消化器内科学部門 講師

研究要旨

希少疾患である Peutz-Jeghers 症候群について、臨床現場における医療の質の向上と均てん化を図ることを目的に、下記の3つの研究活動を行う。

1. 本疾患の登録追跡コホートシステムを構築し、本邦における患者実態、治療内容を把握し、以前の班で作成した診断基準と重症度分類の妥当性を確認、治療実態を把握する。

2. 消化管小児科グループと連携し、小児から成人にかけてのシームレスな診療ガイドラインを作成する。

3. これらから得られた知見を、適切に公開、周知し、本疾患の診療拠点施設を認定する。

現在、順調に作業は進んでおり、2018年度中には、診療ガイドラインや前向き登録追跡コホート研究、診療拠点病院整備が行われる予定であり、このインフラ整備により、Peutz-Jeghers 症候群患者の医療の質的向上が期待できると考える。

A . 研究目的

平成27年度から、私達は厚労省難治性疾患政策研究事業において、希少疾患であるPeutz-Jeghers症候群について国内外の論文をレビューし、診断基準と重症度分類を作成、国内の専門家に公開して意見を集約し、ホームページで開示した。しかし、これらの診断基準や重症度分類は、多くは欧米からの報告を用いて作成しているため、本邦患者にそのまま適応できるか否かは未だ不明である。さらに、本疾患の診療ガイドラインは作成されておらず、均質な診断、治療がなされていない。また、本疾患群は小児から成人にかけて長期間の闘病が続くが、小児科グループとの連携もほとんどできていない。

そこで本研究班では、これらの問題点を解決し、それにより臨床現場における医療の質の向上と均てん化を図ることを目的とするために研究活動した。

B . 研究方法

研究目的を達成するため、下記の3つの研究活動を行う。

1. 本疾患の前向き登録追跡コホートシステムを構築し、本邦における患者実態、治療内容を把握し、以前の班で作成した診断基準と重症度分類の妥当性を確認、治療実態を把握する。

2. 消化管小児科グループと連携し、小児から成人

人にかけてのシームレスな診療ガイドラインを作成する。

3. これらから得られた知見を、適切に公開、周知し、本疾患の診療拠点施設を認定する。

本疾患群に関わる専門家集団として、基礎から臨床、疫学、サポートチームまで、幅広い人材で研究班を組織し、メール会議および班会議を開催することにより、作業を行う。

C . 研究結果

1. 前向き登録追跡コホートシステム構築

日本家族性腫瘍学会理事長の富田尚裕先生に共同研究の依頼を行い、理事会での承認を得て、共同で作業を行うこととなった。また、その他の厚労省難病班にも声をかけてワーキンググループ(倫理、疫学、統計家を含む)を構築、数回の委員会を開催し、プロトコルのひな形の作成を行った。次年度中に Peutz-Jeghers 症候群のエントリーを開始することを目標としている。

2. 診療ガイドライン作成

消化管良性多発腫瘍好発疾患の小児及び成人

の専門家集団による診療ガイドライン作成グループを構築し、Mindsに準拠した診療ガイドライン作成の勉強などを実施した。委員会においてそれぞれCQを作成し、システマティックレビューを実施する準備を行った。システマティックレビューを行うために必要な論文収集チームを構築し、論文収集の作業を開始した。診療ガイドラインは次年度中に完了する見込みである。

3. 診療拠点施設の設置

診療拠点病院の施設認定については、専門家グループにより内科、外科の診療体制や、一定水準の内視鏡技術、遺伝カウンセリング体制の構築、各種学会の認定制度の資格保有者割合などによる案を作成するため会議を開催した。次年度はこの内容を国内の専門家の意見も考慮し認定条件を確定し、全国の施設で認定条件の合致した施設に対して診療拠点病院の認定を行う予定である。

D. 考察

診療ガイドラインの作成により全国で均一な医療を実施することができるようになる。また、前向き登録追跡コホート研究により、Peutz-Jeghers症候群の病態を明らかにすることができる。また、拠点診療施設の認定により、患者の適切な医療機関への受診を円滑にすることができる。これらの社会制度整備により、疾患による負担が強く多角的な支援が必要な患者を適切に選び出し、適切に厚生労働行政の施策を実施することができる。

本疾患群は働き盛りの青年から壮年期の男性や、子育て中の女性が罹患することが多く、医療の均てん化による適切な支援により、低侵襲な内視鏡治療等による早期の治療と社会復帰ができれば、労働力の損失も軽減でき、結果として医療費の削減にもつながることが期待される。

また、本研究班構築した登録システムによりこの疾患群に興味を持つ研究者が、比較的容易に、質の高い研究を実施することが可能となるため、本疾患群に対する診断や治療法の知見も増加し、医療も進歩すると考える。

E. 結論

現在、順調に作業は進んでおり、2018年度中には、診療ガイドラインや前向き登録追跡コホ

ート研究、診療拠点病院整備が行われる予定であり、このインフラ整備により、Peutz-Jeghers症候群患者の医療の質的向上が期待できると考える。

F. 文献

- 1) Ohmiya N, Nakamura M, Takenaka H, et al. Management of small-bowel polyps in Peutz-Jeghers syndrome by using enteroclysis, double-balloon enteroscopy, and videocapsule endoscopy. *Gastrointest Endosc* 72: 1209-1216, 2010
- 2) Sakamoto H, Yamamoto H, Hayashi Y, et al. Nonsurgical management of small-bowel polyps in Peutz-Jeghers syndrome with extensive polypectomy by using double-balloon endoscopy. *Gastrointestinal Endoscopy* 74: 328-333, 2011
- 3) Beggs AD, Latchford AR, Vasen HF, et al. Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and recommendations for management. *Gut* 59: 975-986, 2010

G. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
3. その他
該当なし

消化管良性多発腫瘍好発疾患の患者支援に関する検討

分担研究者：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科 教授

研究要旨

消化管良性多発腫瘍好発疾患患者会において情報収集を行い、多彩な病変による身体的負担が生じており、就学や就労等の社会生活上も様々な影響が生じていることが確認された。

A．研究目的

消化管良性多発腫瘍好発疾患の身体面のみならず精神・社会的側面を含む様々な生活上の負担・支障などについての情報収集を行い、その実態を把握しガイドラインに反映させる。

B．研究方法

消化管良性多発腫瘍好発疾患患者会で定期的に開催される集会において参加観察を行い、疾患に伴う身体状態と社会生活上の困難等についての実態を把握する。

倫理的配慮として、研究活動について説明の機会を設け、個人が特定できる情報は削除して情報共有を行う。

また、患者会へのフィードバックとして、疾患や医療情報に関する講演会の開催、個別困難事項に対するサポート、患者会活動を支援する。

C．研究結果

腺腫性ポリポースに併発するデスマイド腫瘍、Cowden症候群におけるアレルギー症状など、消化管外病変に対する対応の困難などが示され、社会生活においても就学や就労に影響していた。

また、多彩な病変に対応できる専門的診療に対する要望も多く、特に小児期から成人への移行に際し、継続診療への不安が示された。

患者会での情報提供の機会として講演会(FAPセミナー)を2回開催した。

D．考察

消化管良性多発腫瘍好発疾患の多彩な病変は、消化管診療とは異なる診療科での対応が必要であり、さらに、疾患との関連も認知されていない場合もあり、対応をより一層困難にしていると推察された。不十分な対応では、社会生活への影響も大きくなることから、疾患の専門的対応ができる基盤整備が喫緊の課題であると考えられた。

E．結論

消化管良性多発腫瘍好発疾患の多彩な病変による生活への影響が重要度分類に十分に反映されること、および専門診療が行える施設の拡充の必要性が示唆された。

G．研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表

患者会と医療機関の共催によるFAPセミナーの開催 第5回日本家族性大腸腺腫症研究会学術集会2017年9月(国立がんセンター)

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

小児科領域における消化管ポリポースの診療ガイドライン整備に関する検討

分担研究者：中山 佳子 信州大学医学部附属病院 小児科 講師

研究要旨

消化管良性多発腫瘍好発疾患のうち、小児期に発症し成人期にかけて慢性難治性の経過を示す希少疾患であるPeutz-Jeghers症候群、Cowden症候群、若年性ポリポース症候群につき、均質な診断と治療が小児期から成人期までシームレスに施行されることを目的に、診療ガイドラインの整備を開始した。小児領域と成人領域が合同で作成組織を構成し、クリニカルクエストの設定、システマティックレビューの準備を行なった。小児領域からは、小児消化器病を専門とする小児科医、小児外科医が関連学会の推薦を得て作成組織に加わった。重要臨床課題が小児と成人で共通する点が多いとの結論となり、診断法、消化管腫瘍のサーベイランスと治療、消化管外合併症のサーベイランスと治療について、システマティックレビューに基づく診療ガイドラインの作成を引き続き進めていく。

A．研究目的

希少疾患である消化管ポリポース（腺腫性ポリポース、Peutz-Jeghers症候群、Cowden症候群、若年性ポリポース症候群、Gardner症候群）の診断基準と重症度分類が、平成27年度の本研究班によって作成され、公開された。消化管ポリポースの一部は小児期に発症し、成人期にかけて慢性難治性の経過を示す。このため小児期から成人期のシームレスな診療ガイドラインを整備し、均質な診断と治療を普及させる必要がある。

B．研究方法

すでに大腸癌研究会から遺伝性大腸癌診療ガイドラインが公表されている腺腫性ポリポース、Gardner 症候群については、次回改訂時に小児領域に対象拡大を依頼するものとし、今回はPeutz-Jeghers 症候群、Cowden 症候群、若年性ポリポース症候群の3疾患を当研究班が主体となり作成する診療ガイドラインの対象疾患とすることとした。小児領域の関連学会として、日本小児栄養消化器肝臓学会、日本小児外科学会に協力を依頼した。診療ガイドライン作成方法は、Minds 診療ガイドライン作成マニュアル 2014 および2017 に準拠するものとした。

（倫理面への配慮）

本研究は、人および動物を対象とするものではなく、すでに公開された論文のレビューに基づく診療ガイドライン作成であることから、倫理面への配慮は不要である。

C．研究結果

診療ガイドライン作成（Peutz-Jeghers 症候群、

Cowden 症候群、若年性ポリポース症候群）にあたり、小児領域と成人領域が疾患別に合同で作成グループを組織し、シームレスな診療ガイドラインの整備の目標を達成する方針となった。

作成組織編成において、小児領域からは、日本小児栄養消化器肝臓学会から統括委員1名、作成グループ8名、システマティックレビューグループ17名、日本小児外科学会から統括委員1名、成グループ2名、システマティックレビューグループ3名が参加することになった。

2017年10月20日に診療ガイドライン作成方法とシステマティックレビューの勉強会を開催した。

2018年1月8日の全体会議とメール審議によって、重要臨床課題は3疾患共通で、本疾患が疑われる症例における診断法、診断された症例における消化管ポリポースのサーベイランスと治療法、

消化管外病変のサーベイランスと治療とすることが決定した。作成グループがPICOからクリニカルクエスト案を作成した。結果的に、小児と成人において同一のクリニカルクエストで良いとの結論となった。網羅的な文献検索を実施するために、重要論文を抽出し、検索キーワードを決定した。

次年度はシステマティックレビューに基づき、推奨文の作成、推奨の強さを決定し、診療ガイドラインとして公開の予定である。

D．考察

Peutz-Jeghers 症候群、Cowden 症候群、若年性ポリポース症候群の診療ガイドライン作成過程に

において、改めて本疾患群が小児期から成人期にかけて消化管良性腫瘍の適切なサーベイランス、治療を継続的に要する難治性疾患であることが確認された。一方、小児と成人における病態の相違点として、消化管悪性腫瘍は小児期には少なく年齢とともに増加すること、消化管外合併症については先天性のものと後天性のものによって異なる対応を要することが推測された。この点については、今後のシステムティックレビューでより明らかとなり、診療ガイドラインとして明示されることが期待された。また、小児期からの消化管多発性良性腫瘍の適切な治療は、成人期の消化管悪性腫瘍のリスクを減らせる可能性があり、実臨床における診療の均質化は喫緊の課題である。診療ガイドラインの整備に加え、本研究班が取り組んでいる前向き登録追跡コホートシステムの構築、拠点診療施設の整備は、患者の予後および QOL の改善に寄与するものと考えられた。

E . 結論

Peutz-Jeghers 症候群、Cowden 症候群、若年性ポリポシス症候群の小児期から成人期にかけてシームレスな診療ガイドライン整備のため、小児科・小児外科領域の関連学会の協力のもとに作成作業を開始した。

G . 研究発表

1. 論文発表

中山佳子 .小児の消化器内視鏡検査と内視鏡治療 .
日本小児科学会雑誌 121 巻 11 号 Page1801-1810
(2017 年 11 月)

2. 学会発表

該当なし

H . 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

分担研究者：山本 敏樹 日本大学医学部・准教授

研究要旨

消化管良性多発腫瘍好発疾患は希少疾患であり、全国で均質な医療を実施するため、また今後の医療の質の向上に寄与するために小児から成人にかけてのシームレスなガイドラインを作成する。

A. 研究目的

希少疾患である、消化管良性多発腫瘍好発疾患の医療水準向上及び均てん化のために、Mindsに準拠した、小児から成人にかけてのシームレスな診療ガイドラインを作成する。

B. 研究方法

内科、外科、小児科、皮膚科、整形外科、疫学、看護など幅広い領域の専門家をガイドライン作成メンバーに選出し、Mindsの「希少疾患など、エビデンスが少ない領域での新亜量ガイドライン作成」という提案に基づき診療ガイドラインを作成する。
(倫理面への配慮)
特に問題となる事象はない。

C. 研究結果

研究代表者の石川秀樹を作成委員長とし、Peutz-Jeghers症候群、Cowden病、若年性ポリポーシス症候群の3疾患について、それぞれ研究分担者の山本博徳、高山哲治、松本主之を作成のリーダーに選出した。各疾患のスコープと、クリニカルクエスチョンが決定した。また、キーワードによる文献検索を行い、必要な文献を選定し、現在システムティックレビューが開始されたところである。

D. 考察

本年度内に結果をまとめ、パブリックコメントを終えて完成させる予定である。

E. 結論

本診療ガイドラインを作成することで、希少疾患ではあるが、全国で均質な医療を実施することができるようになり、医療の質の向上に寄与すると考える。

G. 研究発表

1. 論文発表
該当なし

2. 学会発表
該当なし

H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
3. その他
該当なし