

# 第 68 回大腸癌研究会

## 家族性大腸癌委員会 議事要旨

日時： 2008 年 1 月 24 日(木)

### 1. 前回議事録の確認

- ・ 追加、削除等、修正部分があればご連絡いただきたい。

### 2. 登録状況等の報告

- ・ 追跡調査を行っており、回答のない施設には再送をしている。
- ・ 移動等で担当の先生が変わり、担当者不明の施設がある。

### 3. Human Variome Project について

- ・ 1) まずはHVPについて説明があった。参考資料。<http://www.cancer.or.jp/>
- ・ 2) 第2次プロジェクトに関して論文化し、その論文化した変異のデータを公開する。家族性大腸癌委員会として、生物学的・医学的意義が未確定の遺伝子解析データと、より詳細な附随する臨床・家系情報を公開して行くことは科学的意義のみならず個人情報保護上の課題もあり、その次の段階として検討する。
- ・ 3) 上記の公開は、primary databaseとしては大腸癌研究会(あるいは家族性大腸癌委員会)のデータベースから公開する。最小限、tableだけのデータになるので、公開は技術的に容易のはず。
- ・ 4) 一方、HVPとしては中央データ提出型ではなく、データ分散・検索機能共有型のデータベース統合の方向で検討していただき、上記2)の我々のデータ公開における様式等を、HVP標準の統合的検索エンジンに対応させていく。宇都宮先生には引き続きHVPの会議等において情報を入手していただく。
- ・ 5) HVP構想において、InSiGHTの果たす役割について、その動向を引き続き注目して行く。

### 4. 第3次プロジェクトについて

#### 1. 目的の設定について

#### 1) HNPCC の適格基準を広げてはどうか

- ・ 診断基準、スクリーニングや遺伝子検査適用基準の確立など、日本の HNPCC の phenotype-genotype について、まだまだ研究としてやるべきことは多い。
- ・ MSH6 の変異陽性率などから考えても、第2次の適格条件ではとりこぼしている症例が多い。
- ・ 従って、腫瘍からの DNA を用いた molecular diagnosis (MSI, BRAF mutation 等)を用いて、リンチ症候群の絞り込みを能率よくする必要があるので(germline mutation を調べる対象が絞り込める)。
- ・ たとえば CRC の 10-15%が MSI 陽性。3次プロジェクトで対象症例が増えると、検査の capacity や、医療としての対応がきちんとできるか。
- ・ いつまで研究として検査サービスを提供するべきか。長期的に見て、遺伝医療を日常診療に根付かせるためには、まず先進医療申請などをすべきか。→患者負担は？並行し

て進めるべき研究については？

- 2) Banking を行うのはどうか
    - ・ おおがかりな体制が必要になるのか。
  - 3) 遺伝子情報を活用した surveillance の方針、治療方針の提言(ガイドラインを作成する)
    - ・ 第2次研究の成果を最大限活かすためにも検討を進めたい。
  - 4) 第2次研究に関するアンケート調査を行う
    - ・ 第3次の構想について検討するためにも行いたい。
    - ・ 医師側の視点のみでなく、患者側の視点(評価)も必要。遺伝診療を受けたいと思うポイントはどこか。特に二次研究のデータ開示についての患者の評価はどうか。
    - ・ アンケート調査についても IRB 審査が必要か。評価項目の選択が重要。
  - 5) FAP
    - ・ Phenotype 的には FAP、しかし遺伝子変異が同定できない症例が 1/3 程度ある。
    - ・ HNPCC 同様、保険診療への導入が課題。
  - 6) 家族性大腸がんの登録
    - ・ がん登録の一翼を担うべき。
2. 結果の開示について
- ・ 研究として行う解析については、原則非開示とするべきではないか。
  - ・ 登録症例数実績に対し、参加施設数が多すぎると study quality が低くなるのではないか。
3. 研究費について
- ・ 患者参加型・検査会社参加型の研究体制が必要。
  - ・ 第3次研究として、現行のような原因遺伝子変異の解析はもはや研究レベルで無償であるべきものではない(むしろ、費用はいわゆる「受益者」負担の上で検査会社へオーダーするのが良い)という意見も出た。しかし、それに対する反対意見もいろいろとあり、今後の検討課題となった。
  - ・ 先進医療申請と平行させる。
  - ・ 3次プロジェクトとして研究費の申請が可能であるようにすべき。