

第 70 回大腸癌研究会 家族性大腸癌委員会
(HNPCC の登録と遺伝子解析・ポリポーシス委員会合同委員会)
議事録

● 日時:平成 21 年 1 月 15 日(木)

● 場所:都市センターホテル

● 出席者(出席予定者含む):

赤木由人(代理:白水和雄)、新井正美、飯田修史(代理:長谷川博俊)、石川秀樹、岩間毅夫、牛尾恭輔、宇都宮讓二、大木進司、加藤知行、金光幸秀、小泉浩一、小西文雄、小山靖夫、菅野康吉、富田尚裕、樋口哲郎(代理:杉原健一)、藤田伸、松原長秀、武藤徹一郎、森田隆幸、森谷宜皓、山口達郎、渡邊聡明(以上敬称略、五十音順)、吉田輝彦(事務局)

● **議題1 前回委員会議事録(案)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。

● **議題2 HNPCC 登録状況等の報告**

- ・ 2007 年末で HNPCC 新規登録を終了したため、新規登録者はいない。
- ・ 東京大学医科学研究所における遺伝子解析は全症例について完了し、遺伝子判定は 8 例を残すのみとなった。
- ・ 追跡調査については従来通りに行っており、無回答の施設には適宜再送を行っている。
- ・ 第 70 回委員会開催前の半年間における 19 件の追跡調査では、返答率が高かった(約 6 割~7 割)が、4 巡目の追跡調査の返答率は低かった。
- ・ 追跡調査においては生存情報が主となって、他の追加情報はなかった。

● **議題3 HNPCC ホームページ更新内容について**

- ・ HNPCC ホームページの記載内容が古いとの一般患者さんからの指摘を受けた。
- ・ 遺伝子診断を受けられる施設と遺伝子検査の費用について検討・改訂し、第 2 次プロジェクトにおける新規症例登録は行っていない旨を記載する。
- ・ 委員の新規・退会・交替、および所属施設について最新情報に更新する。

● **議題4 第2次プロジェクトについて**

◆ 第2次プロジェクトについて

- ・ 論文化を進める。
- ・ 追跡調査(アンケート調査)を行う。
- ・ 上記データの primary DB をプロジェクトホームページ内に作る。
- ・ その DB の format を、HVP が進めている国際統一に対応するようにする。
- ・ 上記 primary DB を HVP に連携させる。 → HVP による収集・鑑定(curation)を受ける。

◆ 追跡調査(アンケート調査)について

- ・ 目的①:本プロジェクトが有用であったかどうかや結果開示についてなどの本プロジェクトへの評価を求める。
 - ー 研究としての評価か? 診療としての評価か?
 - ー 研究参加者(患者)の満足はどこにあったか?
 - ✓ 研究に貢献したから
 - ✓ 開示してもらったから → 研究の評価ではなく、診療の評価になってしまう?

- ー どうして HNPCC の遺伝診療が現場で進まないのか？
 - ✓ むしろ診療としての評価の部分を知りたい。我々が気付かない点を患者から学びたい。
 - ✓ 実際の診療の中で実施するシステムが無いのが一因。医療としての土台作らないと発展しない。
- ・ 目的②: 第3次プロジェクト構想の基礎資料を得る。
- ・ 他にも、対象者(患者/血縁者/研究者)、方法(メール/郵送/口頭)、時期、回数、項目数、といった調査デザインを決める必要がある。
- ・ 倫理審査が必要かどうかを確認する。

●議題5 第3次プロジェクトについて

- ・ 第3次プロジェクト代表者及び事務局の設置を検討すべきである。
- ◆ 案1) バイオバンク構築・拠点遺伝子解析型プロジェクト(第2次型)
 - ・ 適格条件の拡大、対象遺伝子の拡大、解析法の追加、phenotype-genotype
 - ・ Whole genome resequencing 時代の未知遺伝子同定 → 第2次プロジェクトのバンクで十分か？
 - ・ 研究費確保は困難 → 先進医療における稀少疾患に対する検査の外部医療機関での実施？
 - ・ まず、アンケート調査を実施するべきか。
- ◆ 案2) ガイドライン作成
 - ・ 予防法のエビデンス構築は？
 - ・ Lynch/HNPCC の名称を親委員会に提言する。
 - ・ 家族性大腸がんガイドライン作成(仮称)小委員会発足。
 - ー 各分野の専門家を集め、情報を収集し、議論することが必要。
 - ー 家族性大腸癌委員会の中の小委員会として、小泉先生・岩間先生中心とする。

●議題6 Human Variome Project について

(第68回委員会において)

- ・ HVPの動向についての説明(参考資料 <http://www.cancer.or.jp/>)
- ・ 日本のDBを収集・鑑定(curation)してもらおう。
- ・ 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。
- ・ 遺伝子変異の意味をカタログ化する努力。
 - ー DB format を統一(オランダの LODV)
 - ー 個別症例の解析を HVP に登録? Nat Gen への micro-attribution?