

研究機関名：浜松医科大学

作成年月日：2026年6月8日（第1.2版）

承認番号	C25163
課題名	既存資料を用いた <i>APC</i> 遺伝子全欠失を有する家族性大腸腺腫症（FAP）症例の多施設横断観察研究（APC-WGD FAP Registry）
研究期間	研究機関の長による実施許可日 ～ 2027 年 3 月 31 日
研究の対象	2005 年 4 月～2025 年 3 月の間に、家族性大腸腺腫症と診断され <i>APC</i> 遺伝子検査で全欠失が認められた患者さん
利用する試料・情報の種類	☒ 診療情報（詳細：生年月、性別、既往歴、治療歴、血液検査結果、画像診断結果、遺伝子検査結果 等 ） ☐ 手術、検査等で採取した組織（対象臓器等名： ） ☐ 血液 ☐ その他（ ）
試料・情報の管理について責任を有する者	浜松医科大学 学長 渡邊 裕司
外部への試料・情報提供	☒ 自施設のみで利用 ☐ 多施設共同研究グループ内（提供先： ）（提供方法： ） ☐ 海外へ提供（国名： ）（個人情報保護に関する制度の有無： ） （提供方法： ） ☐ その他（提供先： ）（提供方法： ） ☒ 利用/提供予定日：研究機関の長による実施許可日～2027 年 3 月
研究組織	研究代表機関：旭川医科大学病院 腫瘍センター 田邊裕貴 共同研究機関： 医療法人いちょう会 石川消化器内科 石川秀樹 京都府立医科大学分子標的予防医学 武藤倫弘 久留米大学外科学講座 藤吉健司 国立がん研究センター中央病院内視鏡科 山田真善 がん・感染症センター都立駒込病院遺伝子診療科 山口達郎 埼玉医科大学総合医療センター 石田秀行 徳島大学病院消化器内科 佐藤康史 浜松医科大学医学部附属病院検査部 岩泉守哉 福島県立医科大学消化管外科学講座 門馬智之
研究の意義、目的	家族性大腸腺腫症（FAP）は、未治療では大腸腺腫から大腸癌に進行する遺伝性の疾患です。主に 5 番染色体長腕（5q22.2）の <i>APC</i> 遺伝子の生殖細胞系列バリエーションによって引き起こされ、その変化と病型の一部は関連しています。 <u>本研究では、<i>APC</i> 遺伝子全欠失の症例を集積し、臨床的特徴を明らかにすることを目的とします。</u>

研究の方法	本邦の医療機関で通院された FAP 患者さんの内、 APC 遺伝子が全欠失している症例の臨床症状・経過、家族歴、遺伝学的検査などをすでにある資料を用いて解析します。
その他	
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：研究責任者 浜松医科大学医学部附属病院 遺伝子診療部 所在地：静岡県浜松市中央区半田山1-20-1 担当者：医学部附属病院検査部 岩泉 守哉 連絡先：電話（代表）053-435-2111