Panel Discussion | Internal Medicine

Sat. Nov 21, 2026 10:10 AM - 11:40 AM JST | Sat. Nov 21, 2026 1:10 AM - 2:40 AM UTC | Room 8 (1F 108)

Panel Discussion 8 Current Status and Future Perspectives on Hereditary Colorectal Cancer

司会：岡 志郎（広島大学大学院 医系科学研究科消化器内科学）、山口 達郎（がん・感染症センター都立駒込病院遺伝子診療科）

[PD8-7] Current status and future of diagnosis and treatment of familial adenomatous polyposis

*Masahiro Tajika[1] (1. Department of Endoscopy, Aichi Cancer Center Hospital)

【背景】
家族性大腸腺腫症（familial adenomatous polyposis：FAP）は、予防的大腸切除術の普及により予後は改善しているが、依然として進行癌の状態で発見される症例も少なくない。近年、外科手術に加えて内視鏡的治療（Intensive Downstaging Polypectomy：IDP）が新たな治療選択肢として登場している。
【目的】
当院におけるFAPの診断および治療の時代的変遷を明らかにし、現状および今後の課題を検証すること。
【方法】
対象は1965年から2025年までに当院で外科手術、内視鏡治療、または化学療法を受け、治療後の経過観察が可能であった臨床的FAP患者78例。初診年に基づき、2005年以前（A群：31例）、2006～2015年（B群：21例）、2016～2025年（C群：26例）の3群に分類し、初診契機、初診年齢、担癌の有無、治療内容、予後、遺伝学的検査実施率、等について比較検討した。
【結果】
初診契機（親族FAP／有症状［血便など］／検診／不明）は、A群20/5/3/3例、B群5/11/5/0例、C群11/8/6/1例であり、B群およびC群では、親族がFAPと判明していたにもかかわらず、有症状や検診を契機とした受診が多かった。治療開始年齢中央値（範囲）はA群34歳（17～49）、B群37歳（12～57）、C群31歳（12～78）で、3群間に差は認めなかった。初診時の担癌者数（進行癌）はA群32%（23%）、B群62%（43%）、C群31%（19%）であり、B群で高い傾向を認めた。治療内容（外科手術／内視鏡治療／化学療法）は、A群31/0/0例、B群15/6/0例、C群11/14/1例で、A群と比較してC群では内視鏡治療が増加していた（$p<0.01$）。原病死はA群1例、B群1例、C群2例で、予後に関して3群間で差は認めなかった。遺伝学的検査の実施率はA群6%、B群29%、C群38%であり、B群およびC群で増加を認めた。
【結論】
FAPが遺伝性疾患であることの認識は浸透しているはずであるが、依然として有症状や検診を契機とした受診例が多く、さらに担癌率の低下も認められなかった。一方で、治療戦略は外科手術中心から内視鏡治療を含む多様な選択肢へと移行しており、早期診断の重要性が再認識された。今後は、遺伝学的検査を含めた家族スクリーニング体制のさらなる強化が重要であると考えられた。

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会