パネルディスカッション | 内科

2026年11月21日(土) 10:10 ~ 11:40 | 第8会場（1F 会議室108）

パネルディスカッション８　遺伝性大腸腫瘍の現状と未来

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）

[PD8-10] 遺伝性消化器腫瘍に対する多施設・多職種診療ネットワークの構築とその臨床的意義

*山田 敦[1]、春山 瑳依子[2]、鳥嶋 雅子[3]、近藤 知大[1]、杉下 博基[4]、島田 咲[5]、佐藤 智佳[5]、塚口 裕康[5]、勝元 さえこ[6]、寺本 晃治[7]、福田 令[8]、安藤 孝将[9]、北嶋 貴仁[10]、奥川 喜永[10]、中島 健[11] (1. 京都大学医学部附属病院腫瘍内科、2. 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 、3. 京都大学大学院医学研究科ゲノム医療学講座、4. 愛媛大学医学部附属病院消化管腫瘍外科、5. 関西医科大学附属病院臨床遺伝センター、6. 滋賀医科大学医学部附属病院臨床遺伝相談科、7. 滋賀医科大学医学部附属病院腫瘍内科、8. 富山大学附属病院遺伝子診療部、9. 富山大学附属病院第三内科、10. 三重大学医学部附属病院ゲノム医療部、11. 大阪国際がんセンター遺伝子診療部遺伝性腫瘍診療科)

【背景】最近の研究により、大腸癌の約10%ががん関連遺伝子の生殖細胞系列病的バリアントを有する遺伝性腫瘍であることが明らかになった。家系内集積や若年発症、ポリポーシスなどの特徴的な臨床像は遺伝性大腸癌診断の端緒として重要である。一方で、近年では包括的がんゲノムプロファイリング検査やマイクロサテライト不安定性検査・ミスマッチ修復蛋白免疫染色などの結果から遺伝性腫瘍が発見される機会が増加しており、非典型的な臨床像を示す症例やLynch症候群や家族性大腸ポリポーシス以外の稀な遺伝性大腸癌を経験することも増えている。遺伝性腫瘍の診療には、遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、サーベイランス、予防的治療、血縁者対応など、多角的な専門性が必要とされるが、大腸を含む消化器領域における診療体制の整備は未だ不十分である。
【目的】遺伝性消化器腫瘍に対する多施設診療ネットワークを構築し、その臨床的有用性と課題を明らかにする。
【方法】多施設・多職種による遺伝性消化器腫瘍診療ネットワークである「Hereditary Gastrointestinal Tumor Network（HGiT-N）」を構築した。主な活動として、Web会議システムを用いた定期的な症例検討会の開催、および患者啓発用資材（ポスター・パンフレット）の作成・共有を行った。
【結果】2026年4月現在、37施設から臨床医や遺伝医療専門職（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー）など計225名が参加している。2023年10月から2026年4月までに計16回の症例検討会を開催し、遺伝性大腸癌を含む33症例を検討した。検討内容は、バリアント解釈、治療・サーベイランス方針、血縁者対応など多岐にわたった。また、患者啓発用資材は参加施設間で共有・活用された。これらの活動は、個々の症例に対する適切な医療の提供に寄与するとともに、施設間における診療の均てん化を促進した。
【結語】本ネットワークは、参加施設における遺伝性大腸癌診療の質向上に有用であった。全国的な遺伝性大腸癌診療の均てん化の推進に向けて、多施設・多職種によるネットワーク構築は極めて有用なモデルになり得ると考えられる。

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会