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）

[PD8-1] Current Status of Lynch Syndrome Identification at Our Institution

*Mizuki Yamaguchi[1] (1. Dept. of Gastroenterological Surg., Hiroshima Univ.)

[PD8-2] Current status and challenges of genetic medical care for Lynch syndrome universal screening positive cases at our hospital

*Hironobu Yasuoka[1] (1. Department of Gastroenterological Surgery, Aichi Cancer Center)

[PD8-3] Current Status and Challenges of Surveillance in Familial Adenomatous Polyposis: A Multicenter Real-World Data Analysis with a Questionnaire Survey

*Tatsuta Kyota[1] (1. Department of Surgery, Hamamatsu University School of Medicine)

[PD8-4] Clinical Evaluation of the Lynch Syndrome Surveillance Program at a Single Institution

*Shinichiro Odo[1] (1. The Cancer Institute Hospital Of JFCR Lower Gastrointestinal Medicine)

[PD8-5] Clinicopathological characteristics of ≤10-mm Colorectal neoplasms by mismatch repair gene variants in Lynch syndrome

*Yukiko Sako[1] (1. Department of Gastroenterology，Hiroshima University Hospital)

[PD8-6] Development of a Machine Learning-Based Prediction Model for Lynch Syndrome

*Misato Takao[1,2] (1. Department of Surgery, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital)

[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)

[PD8-8] Investigation of colorectal neoplasm development after total colectomy with ileorectal anastomosis in familial adenomatous polyposis

*Naohisa Yoshida[1] (1. Department of Molecular Gastroenteorology and Hepatology, Kyoto Prefectural University of Medicine)

[PD8-9] Current Uptake of Genetic Counseling Among Patients With Colorectal Cancer Under 70 Years

*Kazuhito Sasaki[1,2] (1. Department of Surgical Oncology, Faculty of Medicine, The University of Tokyo)

[PD8-10] Establishment of a Multidisciplinary, Multi-Institutional Network for Hereditary Gastrointestinal Tumor

*Atsushi Yamada[1] (1. Department of Clinical Oncology, Kyoto University Hospital)

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会

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）

[PD8-1] Current Status of Lynch Syndrome Identification at Our Institution

*Mizuki Yamaguchi[1] (1. Dept. of Gastroenterological Surg., Hiroshima Univ.)

【背景】遺伝性大腸腫瘍の代表的疾患であるリンチ症候群（LS）はミスマッチ修復（MMR）遺伝子の生殖細胞系列病的バリアントを主な原因とする。LSの拾い上げには、一般的に病歴や家族歴といった情報を用いるほか、欧米ではMSI検査によるユニバーサルスクリーニング（UTS）が推奨されている。一方、包括的がんゲノムプロファイリング(CGP)検査の二次的所見(Secondary Findings：SF)は、遺伝性疾患の拾い上げに繋がる重要な情報であり、LSの拾い上げにも有用と考えられる。今回、当院におけるLSの拾い上げの現状について後方視的に検討した。
【対象・方法】UTSについては2013年4月から2025年12月までの当院の大腸癌手術症例1094例を対象に、臨床病理学的因子・遺伝学的検査結果を検討した。また、CGP検査については2020年1月から2025年12月まで当院で検討を行った2371例(連携施設も含む)を対象とし、MMR遺伝子のSFを中心に検討した。解析には匿名加工情報のみを用いた。
【結果】UTSを施行した1094例中、MSI-H大腸癌は100例(9.2%)に認めた。MSS大腸癌と比較検討したところMSI-H大腸癌は右側結腸、組織型por/muc、Stage I/IIの症例に多く、*RAS*野生型、*BRAF*V600E変異型の割合が多かった。100例のうち42例が*BRAF*野生型であり、LSの候補となった。遺伝学的検査は19例(45%)で施行し、6例(全体の0.6%)に生殖細胞系列病的バリアント(*MLH1*: 5例、*MSH2*: 1例)を認めた。CGP検査を施行した2371例中、MMR遺伝子のSFは30例に指摘された。追跡可能な院内症例に限ると15例であり、そのうち遺伝学的検査は9例(60%)で実施され、5例でLSの確定診断を得た。CGP検査ではLSとして非典型的な症例の同定も確認された。
【結語】当院におけるLS拾い上げの現状を検証した。UTSによるLS同定率は既報と概ね同等であった。CGP検査のSFについては、当院では早期に遺伝カウンセリングの介入を行うことで遺伝学的検査の実施率向上に一定の成果を得ている。今後もUTSの拡充とCGP検査による症例集積を目指すとともに、血縁者診断・未発症病的バリアント保持者の同定・サーベイランスなどへの活用を進めたい。

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会

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）

[PD8-2] Current status and challenges of genetic medical care for Lynch syndrome universal screening positive cases at our hospital

*Hironobu Yasuoka[1] (1. Department of Gastroenterological Surgery, Aichi Cancer Center)

【背景】近年のMSI検査，MMR免疫染色（IHC）の保険収載により，大腸癌診療におけるリンチ症候群（LS）を念頭に置いたUniversal Tumor Screening（UTS）は普及しつつある．一方，UTS陽性患者が遺伝カウンセリング（GC）や遺伝学的検査（GT）に確実につながらない課題も顕在化している．

【目的】当院における大腸癌UTSの経験を報告し，UTS陽性患者のGC・GTへの到達状況と課題を検討する．

【対象・方法】2018年11月より原発性大腸癌に対し，MMR IHCによるUTSを実施している．MLH1発現消失例ではBRAF V600変異を確認し，メチル化解析は行っていない．2025年12月までにMMR IHCを施行した大腸癌1,501例のうち，UTS陽性（BRAF V600E陰性MLH1発現消失を含むdMMR）63例（4.2%）を対象に，患者背景，GC来談率，GT受検率および結果を後方視的に検討した．

【結果】年齢中央値は60歳，男性は34例（54.0%），改訂ベセスダガイドライン（rBG）該当は46例（73.0%）であった．MMR IHC所見から予測される原因遺伝子は，*MLH1/MSH2*またはEPCAM/*MSH6/PMS2*/その他が各39/11/8/4/1例であった．GC来談は29例（46.0%），GT受検は23例（36.5%，GC来談者の79.3%），LS確定診断は11例（17.4%，GT受検者の47.8%）であった．原因遺伝子は*MLH1/MSH2/MSH6/PMS2*が各4/4/2/1例であった．GC来談率は49歳以下（71.4% vs 38.8%，p=0.031）およびLS関連腫瘍の家族歴あり（56.1% vs 27.3%，p=0.029）で有意に高かった．手術からGC来談，GT受検までの期間の中央値は，各108日，154日であったが，家族関係の変化や就労上の事情を契機に，1年以上を経てGT受検に至った症例も各1例経験した．

【考察】UTSの経験を積んだ当院でも，早期にGCやGTに至る陽性例は限定的であった．医療者は，一度GCやGTを受けない意思決定を行ったUTS陽性患者に対しても，患者との良好な関係を維持しつつ，患者本人および血縁者の未発症がんの二次予防につながり得る情報提供を継続して行う必要がある．

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会

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）

[PD8-3] Current Status and Challenges of Surveillance in Familial Adenomatous Polyposis: A Multicenter Real-World Data Analysis with a Questionnaire Survey

*Tatsuta Kyota[1] (1. Department of Surgery, Hamamatsu University School of Medicine)

【背景】家族性大腸腺腫症（FAP）は消化管を含む多臓器に随伴病変を生じ、生涯にわたるサーベイランスを要する。サーベイランス継続はFAP関連悪性腫瘍の発生率低減および長期予後の改善に寄与する一方、継続には医療体制のみならず患者側要因も関与する。本研究では、FAPサーベイランスの継続状況を検討すると共に、現在進行中のアンケート調査より患者の疾患理解、満足度、健康関連QOLを評価し、サーベイランス継続に影響する要因を検討した。【方法】静岡県内14施設から登録されたFAP患114例（90家系）を対象とした。【結果】患者背景は男性45例、女性69例、FAP診断時の年齢中央値32歳で、91例に予防的切除を含む大腸切除が施行された。サーベイランス期間中央値は14.4年、10年サーベイランス継続率は85.1%であった。3年以上の定期サーベイランスをdropoutし、その後サーベイランスに復帰した症例は7例であり、復帰時の検査で6例にFAP関連悪性腫瘍（異時性大腸癌4例、パウチ癌1例、胃癌1例）を認めた。Dropoutの理由は、“検査の苦痛や悪性化などの異常が数年認められないため、自らの意思でサーベイランス中断を決めた”が最も多かった。サーベイランスdropoutを阻止すべく、現在サーベイランスを継続している症例よりアンケート調査を行った。患者自身の疾患理解は95.7%で十分と回答された一方、治療内容の詳細理解は40%にとどまり、特に結腸全摘後症例では残存大腸の発癌リスクに対する認識が著しく低かった。サーベイランス受診率は約9割と良好であったが、内視鏡検査に対する負担感が強く、特に上部消化管内視鏡の苦痛が挙げられた。39.1%で通院困難が報告され、通院距離、外来及び検査待ち時間、医療費が関与していた。SF-36では身体・精神機能は概ね保たれていたが、全体的健康観および活力は相対的に低値であった。【結論】FAPサーベイランスは高い継続率を示した一方で、dropout症例は高率に悪性腫瘍を伴った。患者調査より、疾患理解と治療内容理解の乖離、検査負担および通院環境が障壁として示唆された。サーベイランス継続には、適切な疾患教育と共に、検査負担軽減及び通院支援を含む患者支援体制の構築が重要である。

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会

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）

[PD8-4] Clinical Evaluation of the Lynch Syndrome Surveillance Program at a Single Institution

*Shinichiro Odo[1] (1. The Cancer Institute Hospital Of JFCR Lower Gastrointestinal Medicine)

【背景と目的】
Lynch症候群はミスマッチ修復遺伝子の生殖細胞系列病的バリアントを原因とする遺伝性腫瘍症候群であり，大腸癌や子宮内膜癌をはじめ多臓器における発癌リスクが高い. 近年，多遺伝子パネル検査の普及により診断例が増加し，サーベイランス対象は多様化しているが，大腸外腫瘍に対する最適なサーベイランス戦略は確立されていない. 本研究では，当院におけるサーベイランスプログラムの有用性と限界を早期診断の観点から検証した.
【対象と方法】
2000年から2024年3月までに遺伝学的にLynch症候群と診断され，当院で1年以上サーベイランスを受けた179例を対象とした. 大腸内視鏡は1–2年毎，上部消化管内視鏡は1–3年毎，血液検査（腫瘍マーカー含む），腹部超音波検査，検尿（沈渣・定性）および尿細胞診，女性では婦人科の併診を基本とした. 追跡期間中央値は89ヶ月であり，サーベイランス中に発見された腫瘍とその発見契機について後方視的に検討した.
【結果】
観察期間中に42例，63病変の新規悪性腫瘍を認めた. 内訳は大腸癌23病変，子宮内膜癌8病変，胃癌8病変，小腸癌4病変，泌尿器癌5病変，膵癌4病変，脳腫瘍3病変，その他8病変であった. 大腸癌および胃癌は主に内視鏡サーベイランスにより発見された早期癌であった. 一方，泌尿器癌は尿潜血や肉眼的血尿を契機とする例が多く，尿細胞診単独での検出は限定的であった. 小腸癌，膵癌および脳腫瘍は，有症状を契機にした精査での診断例であった.
【考察】
消化管内視鏡を中心としたサーベイランスは消化管腫瘍の早期発見に有用であった. また，泌尿器癌や小腸癌等も，定期的な診察を含む血液検査および尿潜血，腹部超音波でのスクリーニングが拾い上げに有用である可能性が考えられた．一方，原因遺伝子や患者背景により発癌リスクや臓器分布は異なることから，一律のサーベイランスではなく，リスク層別化の重要性が示唆された.
【結語】
消化管内視鏡サーベイランスは，早期発見に有用である．関連腫瘍においてはサーベイランスの限界があるが，診察時の問診や検査間隔の遵守といった診療タイミングも発見契機として重要と考えられた.

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会

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）

[PD8-5] Clinicopathological characteristics of ≤10-mm Colorectal neoplasms by mismatch repair gene variants in Lynch syndrome

*Yukiko Sako[1] (1. Department of Gastroenterology，Hiroshima University Hospital)

【目的】Lynch症候群における径10 mm以下の大腸腫瘍の臨床病理学的特徴について遺伝子変異別に明らかにする。
【対象と方法】当院でLynch症候群と診断された症例のうち、2009年1月から2024年12月に内視鏡切除を施行した径10 mm以下の大腸腫瘍15例52病変を対象とした。年齢、性別、腫瘍径、局在、肉眼型、JNET分類、病理学的悪性度を検討し、生殖細胞系列の病的バリアント別に比較した。
【結果】初回内視鏡時の平均年齢は49±13歳、男性8例であった。平均腫瘍径は6.7±2.6 mmで、局在は近位結腸24病変、遠位結腸28病変であった。肉眼型は隆起型24病変、平坦型28病変であった。Advanced neoplasms（高異型度腺腫 17病変，Tis癌 9病変，T1　癌 4病変）は30病変、低異型度腺腫は22病変に認めた。2017年以降に評価された46病変におけるJNET分類はType 2A 34病変、Type 2B 12病変であった。生殖細胞系列変異は、MLH1変異7例21病変、MSH2変異7例30病変、PMS2変異1例1病変であった。PMS2例を除き、MLH1群とMSH2群を比較したところ、両群間で年齢、腫瘍径、肉眼型には有意差を認めなかったが、近位結腸病変の割合がMLH1群で有意に低かった（5/21 vs 18/30、p=0.021）。Advanced neoplasmsの割合はMLH1群81%（17/21）、MSH2群43%（13/30）と、MLH1群で有意に高かった（p<0.01）。JNET Type 2Bの割合はMLH1群56%（9/16）がMSH2群10%（3/29）に比べて有意に高かった（p<0.01）。
【結論】Lynch症候群における径10 mm以下の大腸腫瘍では、MLH1またはMSH2変異が大部分を占めていた。特にMLH1変異を有する病変では、腫瘍径が小さいにもかかわらず病理学的悪性度が高く、JNET分類もこれを反映していた。これらの結果は、原因遺伝子に応じたサーベイランスおよび治療戦略の最適化に寄与する可能性があると考えられた。

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会

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）

[PD8-6] Development of a Machine Learning-Based Prediction Model for Lynch Syndrome

*Misato Takao[1,2] (1. Department of Surgery, Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital)

【はじめに】Lynch症候群（LS）は日本人大腸癌患者のおよそ1%を占め，若年発症や重複癌の原因となる代表的な遺伝性腫瘍症候群である．近年，大腸癌に対するuniversal tumor screeningが推奨されているが，実臨床ではLS未診断例も依然存在する．
【目的】LS未拾い上げ症例の減少を目的として，機械学習を用いたLS予測モデルを構築する．
【方法】2008年から2026年までに当院で大腸癌に対して手術を施行し，病理組織学的評価が可能であった4386例を対象とした．年齢，性別，腫瘍局在，TNM分類，組織型，脈管侵襲，MSI，*KRAS*，*BRAF*V600E，CIMPを説明変数とし，LS確定例を陽性群としてRandom Forestモデルを構築した．データを8:2に分割しtrain cohort/test cohortを作成した．まず臨床病理学的因子を用いてMSI予測モデルを構築した後，分子学的因子を加えてLS予測モデルを作成した．ROC解析を行い，感度を優先したthreshold設定により評価した．さらにSHAP解析を用いて各予測因子の寄与を可視化した．
【結果】男性2558例（58.3%），年齢中央値は68歳であった．MSI解析施行例は3957例（90.2%），MSI陽性例は241例（5.5%）であった．LS確定例は35例（0.8%），Lynch-like症例は17例（0.4%）であった．MSI予測モデルではAUC 0.90，感度0.84，特異度0.88を示した．LS予測モデルではAUC 0.92，感度0.86，特異度0.98を示し，test cohortにおいてLS症例7例中6例を正しく予測した．従来基準で拾い上げ困難であった症例には，高齢発症例や家族歴不明例が含まれていた．SHAP解析ではCIMP，年齢，腫瘍局在などがモデル予測に大きく寄与していた．
【結語】本モデルは家族歴情報に依存せずLS高リスク症例を抽出可能であり，従来基準では拾い上げ困難であった高齢発症例や家族歴不明例の検出にも有用である可能性が示唆された．universal tumor screening未施行例に対する補完的スクリーニング法として期待される．

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会

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

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）

[PD8-8] Investigation of colorectal neoplasm development after total colectomy with ileorectal anastomosis in familial adenomatous polyposis

*Naohisa Yoshida[1] (1. Department of Molecular Gastroenteorology and Hepatology, Kyoto Prefectural University of Medicine)

背景: 大腸全摘回腸嚢肛門吻合術 (IPAA)や結腸全摘回腸直腸吻合 (IRA)などの外科手術が家族性大腸腺腫症 （FAP）の大腸癌予防の標準的治療として行われている．我々はFAP患者に対し内視鏡的大腸ポリープ積極的摘除 (IDP)を行い，その安全性および手術回避の有効性を報告した(J-FAPP study III)．本研究ではJ-FAPP Study IIIの副次研究として大腸未切除とIRA術後例の大腸腫瘍の発生の検討を行った．
方法: 対象は，J-FAPP study IIIに登録された2012～2014年に国内22施設で16歳以上のFAP患者で，大腸切除未施行例および大腸切除例で残存大腸が10cm以上の例の222例とした．全例で定期的なIDPによる内視鏡サーベイランスを5年間実施した．IDPは，まず10mm以上の大腸ポリープを摘除，次いで5mm以上のポリープを摘除し，その後はできるだけ多数の小ポリープを摘除した．本検討ではIRA手術例 (IRA群)と大腸非切除群 (NC群)の5年間での腫瘍性ポリープ発生を比較検討した．
結果: IRA45例およびNC群165例において平均年齢: 42.4±9.7　vs. 35.2±12.3 (p＜0.001)，男性: 55.5% (25/45) vs. 52.7% (87/165) (p=0.736), 登録前の大腸癌既往: 46.7% (21/45) vs. 12.7% (21/165) (p＜0.001)であった．経過中の癌の発生頻度は 8.9% (4/45) vs. 9.7% (16/165) (p=0.869)であった．IDPによる患者1名あたりの腫瘍性ポリープ切除数は91.9 (4136/45) vs. 526.0 (86803/165) (p＜0.001)．総切除ポリープあたりの癌の頻度は0.09% (4/4136) vs. 0.02% (16/86803) (p=0.005)であった．直腸に限定した際の癌の発生頻度は 8.9% (4/45) vs. 2.4% (4/165) (p=0.112)，直腸の患者1名あたりの腫瘍性ポリープ摘除数は91.1 (4136/45) vs. 41.6 (6877/165) (p＜0.001)であった．また，両群で年齢・性別・大腸癌既往のマッチングを行った34例で直腸の患者1名あたりの腫瘍性ポリープ摘除数は111.9 (3805/34) vs. 23.7 (807/34) (p＜0.001)であった．
結語: IRA群とNC群で直腸ポリープの発生状況に差異がみられた．IRA群ではIRAの実施理由やIDP開始年齢の点で，NC群より発がんリスクが高い段階でIDPが開始されている可能性が考えられた．またIRA群で直腸腫瘍発生が促進されている可能性も示唆され，現在メカニズムの解析を行っている．

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会

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）

[PD8-9] Current Uptake of Genetic Counseling Among Patients With Colorectal Cancer Under 70 Years

*Kazuhito Sasaki[1,2] (1. Department of Surgical Oncology, Faculty of Medicine, The University of Tokyo)

【背景】がん患者における遺伝カウンセリングの実施は、患者・血縁者が自身の今後を考える情報提供の場として重要である。また、リンチ症候群のスクリーニングでは、その費用対効果から70歳などの一定年齢下を対象とすることも提唱されている。本検討では、70歳以下の大腸癌患者における遺伝カウンセリング受診に影響する因子を明らかにすることを目的とした。
【方法】2017年～2024年に当科で外科的治療を行った843例を対象とし、LSが疑われた症例における遺伝カウンセリングの受診に関連する因子を後方視的に検討した。
【結果】平均年齢 58歳、男性464例 (55%)、腫瘍部位は結腸 449例 (%)、直腸 394例(53.2%)であった。改訂Bethesdaガイドラインを満たす症例、Stage II以上の進行癌症例を中心として、MSI検査 356例（42%）、MMR-IHC検査 122例（14%）が選択的に施行された。MSI-Highは27例、ミスマッチ修復機能欠損 6例（MLH1 3例, MSH2 2例, PMS2 1例）であった。BRAFV600E変異4例を除く29例に加え、アムステルダム基準II該当1例を対象とすると、遺伝カウンセリングは10例（33%）で実施され、遺伝学的検査は5例（うちMSH2遺伝子の病的バリアント 2例）に行われていた。遺伝カウンセリング受診 (有vs. 無)においては、年齢 (平均値 45歳 vs. 57歳、p=0.022)、男性 (70% vs. 35%, p=0.121)、Stage （I/ II/ III/ IV: 8/ 1/ 1/ 0 vs. 9/ 2/ 5/ 4、 p=0.246)と、年齢が若く男性でStage Iの症例にカウンセリング受診が多かった。
【結語】年齢が若い男性、病期の早い症例で遺伝カウンセリング受診が多いことが示された。受診保留後も術後補助療法終了時やサーベイランスの各時点で継続的な情報提供が重要と考えられた。

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会

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）

[PD8-10] Establishment of a Multidisciplinary, Multi-Institutional Network for Hereditary Gastrointestinal Tumor

*Atsushi Yamada[1] (1. Department of Clinical Oncology, Kyoto University Hospital)

【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