

研究機関名：埼玉医科大学総合医療センター

作成年月日：2026年5月9日（第1版）

承認番号	多機関 2026-006
課題名	既存資料を用いた APC 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	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 APC 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	<input checked="" type="checkbox"/> 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 ） <input type="checkbox"/> 手術、検査等で採取した組織（対象臓器等名： ） <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> その他（ ）
試料・情報の管理について責任を有する者	埼玉医科大学総合医療センター 病院長 別宮好文
外部への試料・情報提供	<input type="checkbox"/> 自施設のみで利用 <input checked="" type="checkbox"/> 多施設共同研究グループ内（提供先：旭川医科大学病院 腫瘍センター）（提供方法：情報を匿名化して郵送する） <input type="checkbox"/> 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： ） <input type="checkbox"/> その他（提供先： ）（提供方法： ） <input checked="" type="checkbox"/> 利用/提供予定日：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： 京都府立医科大学分子標的予防医学・石川消化器医学 石川秀樹 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 高山哲治 浜松医科大学中央診療施設検査部 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 APC 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。本研究では、APC 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。

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	<p>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。</p> <p>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。</p> <p>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 埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科 所在地：埼玉県川越市鴨田 1 9 8 1 担当者：特任教授 石田秀行 連絡先：電話（直通）049-228-3619</p>