

# Li-Fraumeni 症候群に対するがんサーベイランスプログラムの実行可能性と新規バイオマーカーを探索する多施設共同前方視的臨床試験

## 1. 研究代表者

国立病院機構名古屋医療センター 遺伝診療科 服部 浩佳

## 2. 目的

Li-Fraumeni 症候群 (LFS) は小児および思春期・若年成人 (Adolescents and Young Adults: AYA) 世代において高率にがんを発症する遺伝性腫瘍です。本試験ではがんの早期発見・早期治療のための全身 MRI を主とするがんサーベイランスプログラムの実行可能性を確認すること、医学的・社会的・心理的・倫理的側面から、フォローアップ体制確立のための課題を明らかにすることを目的としています。

## 3. 対象

研究登録時 39 歳以下で、Li-Fraumeni 症候群と診断された方、疑われる方、または確定診断された方の近親者の方

## 4. 治療

TP53 遺伝学的検査で病的バリエーション保持者であることが確認された、あるいは古典的 LFS 診断基準に合致する方を対象に以下のがんサーベイランスプログラムを実施します。

	初回評価	4か月後	8か月後	12か月後	16か月後	20か月後
診察・血液検査	○	○	○	○	○	○
腹部骨盤超音波検査 (小児は年3回)	○	(○)	(○)	○	(○)	(○)
乳房超音波検査 (成人女性のみ)		○			○	
分割全身MRI (身長に応じ1-3分割)	○	(○)	(○)	○	(○)	(○)
上下部消化管内視鏡検査 (成人のみ)	←		2年に1回			→

## 5. 予定登録数と研究期間

予定登録期間: 研究代表機関の倫理審査委員会承認後から 2 年

予定観察期間: 最終研究対象者登録から 2 年

予定総研究期間: 倫理審査委員会承認後から 4 年 (2021 年 10 月～2025 年 10 月予定)

予定登録数: 30 例 (がんサーベイランスプログラム参加症例数)

(登録数が 45 例に達したため、2023 年 2 月 9 日に新規組み入れ終了しました。)

(2025 年 2 月 9 日をもちまして観察期間を終了しました。)

## 6. 問い合わせ先

研究事務局: 慶應義塾大学医学部 小児科 山崎 文登