

臨床試験概要 【JCCG-LFS25】

1. 研究代表者(氏名、施設)

服部 浩佳、国立病院機構名古屋医療センター 遺伝診療科

2. 研究事務局(氏名、施設)

山崎 文登、国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門

3. 目的

リー・フラウメニ症候群（LFS）は小児および思春期・若年成人（Adlescents 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。本研究ではLFSの方のがんの早期発見のための全身MRIを主とするがんサーベイランスプログラムの有効性を評価することを目的としています。

4. 対象

研究登録時 39 歳以下で、LFS 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。（JCCG-LFS20に参加されていた方は39歳を越えていても対象とします。）

5. 治療(シェーマ可)

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（25歳以上）	←		2 年間に 1 回			→

6. 予定登録数と研究期間

がんサーベイランスプログラム参加数：60 人、総登録数（見込み）：70～90 人

予定登録期間：2025 年 7 月から 2 年間

総研究期間：2025 年 7 月から 2031 年 1 月

7. 問い合わせ先

研究事務局 山崎文登

研究代表者 服部浩佳