

第26回東北家族性腫瘍研究会学術集会プログラム・抄録集

2023年2月18日(土)
Web開催

14:00～14:10

【開会挨拶】 副会長 福島県立医科大学医学部 消化管外科学講座 主任教授 河野 浩二 先生

【当番世話人挨拶】 岩手医科大学大学医学部臨床遺伝学科 教授 福島 明宗 先生

14:10～14:20

【講 演】『GenMineTOP 検査紹介』（10分）

ユニカミノルタ株式会社 プレシジョンメディシン事業部 赤堀 正和 氏

14:20～15:20

【一般演題】（発表6分・質疑応答4分）

座 長 岩手医科大学病院 外科 石田 和茂 先生

1. *MLH1* および *MSH6* の生殖細胞系列変異を有する Lynch 症候群の一例

東北大学病院 腫瘍内科 梅垣 翔 先生

2. 腹部遊離皮弁による乳房再建術後に RRSO を施行した一例

東北大学病院 産婦人科 栃木 実佳子 先生

3. Multi gene panel 検査において *ATM* 遺伝子病的バリエントが判明した乳癌症例

星総合病院 平栗 あかり 先生

4. 岩手医科大外科外科学講座における BRACAnalysis 実施状況と結果の解析

岩手医科大学病院 外科 石田 和茂 先生

【休憩】15:20～15:30

15:30～16:30

【HBOC セッション特別講演】

座 長 東北大学大学院医学系研究科 乳腺・内分泌外科学分野 教授 石田 孝宣 先生

《演題》『遺伝性腫瘍診療の進歩と現状』

《演者》順天堂大学医学部 臨床遺伝学 教授 新井 正美 先生

【休憩】16:30～16:40

16:40～17:40

【特別講演】

座長 岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科 教授 福島 明宗 先生

《演題》『遺伝性乳がん卵巣癌症候群のマネジメント up to date』

《演者》東京女子医科大学医学部 乳腺外科学 教授・基幹分野長 明石 定子 先生

17:40～18:00

【事務局からの連絡】

事務局:東北大学大学院医学系研究科 臨床腫瘍学分野 准教授 高橋雅信 先生

【閉会挨拶】

会長:東北大学大学院医学系研究科・臨床腫瘍学分野 教授 石岡 千加史 先生

【謝辞】 沢井製薬株式会社 仙台支店 支店長 新木 徹
株式会社 LSI メディエンス 東北営業部長 中島 宏樹

資格更新単位付与:認定遺伝カウンセラー® 5単位

開催日: 2023年2月18日(土) 14:00～18:00

開催場所: Web開催

下記 URL または二次元コードより事前登録をお願い致します。

https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_0lck-lqdTe-qf1Gb_nQzMQ



共催: 東北家族性腫瘍研究会/沢井製薬株式会社/株式会社 L S I メディエンス

第 26 回 東北家族性腫瘍研究会学術集会一般演題抄録

(1) *MLH1* および *MSH6* の生殖細胞系列変異を有する Lynch 症候群の一例

梅垣 翔¹⁾、高橋 雅信¹⁾、小峰 啓吾¹⁾、湊 純子²⁾、徳永 英樹²⁾、藤島 史喜³⁾、島田 宗昭³⁾、石岡 千加史¹⁾

- 1) 東北大学病院腫瘍内科
- 2) 東北大学病院婦人科
- 3) 東北大学病院病理部

【背景】Lynch 症候群はミスマッチ修復遺伝子の生殖細胞系列変異を原因とし、様々な悪性腫瘍を若年性、多発性に発症する遺伝性疾患である。

【症例】37 歳女性、下腹部痛で発症し、右卵巢癌、子宮体癌、腹膜播種(組織型はいずれも類内膜癌)と診断された。母は 30 歳台で胃癌に罹患し、54 歳で卵巢癌のため死亡した。また、母方祖父は胃癌および大腸癌、母方祖母は大腸癌の既往歴があった。腫瘍組織では *BRCA1/2* の遺伝子変異(*BRCA1*c.1016del、*BRCA2*c.36dupT)が検出されたが、*BRCA1/2* の生殖細胞系列変異は認められなかった。腫瘍組織の MSI 検査は MSI-High であり、免疫染色で *MLH1* 発現低下、*PMS2* 陰性、*MSH2* 陽性、*MSH6* 陰性であった。ミスマッチ修復遺伝子スクリーニング検査では *MLH1*c.2250 C>G (p.Tyr750*)、*MSH6*c.2385del (p.Ile795Metfs*15) の生殖細胞系列変異が認められた。両変異とも病的変異と判断し、Lynch 症候群と診断した。現在、免疫チェックポイント阻害薬を含む薬物療法を継続中である。

【考察】*MLH1* および *MSH6* の生殖細胞系列変異を有する Lynch 症候群の症例を経験した。*BRCA1/2* の体細胞変異はいずれも反復配列での塩基挿入・欠失に伴うフレームシフト変異であり、ミスマッチ修復異常による二次的変異が疑われる。

(2) 腹部遊離皮弁による乳房再建術後に RRSO を施行した一例

栃木実佳子¹⁾、湊純子¹⁾、重田昌吾¹⁾、徳永英樹¹⁾、島田宗昭¹⁾、庄司未樹²⁾、江幡明子³⁾、多田寛³⁾、石田孝宣³⁾、八重樫伸生¹⁾

- 1) 東北大学 産婦人科
- 2) 同 形成外科
- 3) 同 総合外科

症例は 54 歳女性。家族歴：姉と従姉妹が乳癌。53 歳時に右乳癌と診断され *BRCA2* 病的バリエーション陽性であった。術前化学療法後に右乳房全摘+腋窩リンパ節郭清+対側リスク低減乳房切除(CRRM)を施行し、放射線治療追加後に両側乳房の深下腹壁動脈穿通枝皮弁再建術を行った。その約 2 か月後にリスク低減卵管卵巢摘出術(RRSO)を施行した。

当院では基本的に RRSO と RRM・乳房再建術の同時手術は行っていない。腹部の遊離皮弁を用いた自家組織での再建を検討する場合、RRSO における腹腔鏡のポート孔の位置等の事前確認や遊離皮弁の血管茎の損傷回避が必要とされる。腹部皮弁術後に RRSO を施行する際の注意点のほか、乳房再建術と RRSO の施行時期について文献的考察を加えて報告する。

(3) Multi gene panel 検査において *ATM* 遺伝子病的バリエントが判明した乳癌症例

平栗 あかり¹⁾、長塚 美樹¹⁾、東條 華子¹⁾、手塚 康二¹⁾、大河内 千代¹⁾、岡野 舞子¹⁾、
松寄 正實¹⁾、片方 直人¹⁾、勝部 暢介²⁾、野水 整¹⁾

1) 星総合病院 外科

2) 星総合病院 遺伝カウンセリング科

症例は 43 歳（乳癌診断時）女性。20XX 年左乳房の硬結を自覚した。前医を受診し浸潤性乳管癌、ルミナルタイプ¹⁾の診断で術後ホルモン療法を継続されていた。問診によると母が乳癌・膵癌、母方伯母が異時性両側乳癌・膵癌、母方祖母が 30 代で膵癌もしくは胃癌により死亡と、遺伝性腫瘍症候群が疑われる家族歴であり、遺伝カウンセリングのため 20XX+6 年に当院へ紹介された。*BRCA* 遺伝子に病的バリエントは認めず、Multi gene panel 検査を行ったところ *ATM* 遺伝子に病的バリエントを認めた。

HBOC 以外の遺伝性乳癌に対して具体的なサーベイランスやリスク低減手術などはまだ確立していないのが現状であり、文献的考察を加えて報告する。

(4) 岩手医科大外科外科学講座における BRCAAnalysis 実施状況と結果の解析

石田和茂¹⁾、清川真緒¹⁾、橋元麻生¹⁾、天野総¹⁾、松井雄介²⁾、小松英明³⁾、佐々木章¹⁾

1) 岩手医科大学 外科学講座

2) 岩手県立二戸病院 外科

3) 信州上田医療センター 乳腺内分泌外科

2018 年 12 月から 2022 年 11 月までに当科で実施した BRCAAnalysis の結果を解析した。症例数 106（切除可能 69、進行再発 37）、HBOC 14 (*BRCA1* 10、*BRCA2* 4)。検査数年次推移は 2018 年 1、2019 年 5、2020 年 7、2021 年 28、2022 年 64 であった。選択バイアスのない切除可能乳癌において、HBOC 被疑因子の HBOC 陽性的中率を解析した結果、「家系内に病的バリエントが確認されている」46%、「2 個以上の原発性乳癌」33%、「60 歳以下のトリプルネガティブ乳癌」29%、の 3 因子が高かった。他の解析結果を含め本会にて報告する。

『遺伝性腫瘍診療の進歩と現状』

順天堂大学大学院医学研究科臨床遺伝学

教授 新井 正美 先生

最近の遺伝性腫瘍診療について以下の3点について考察する。

1) 遺伝性腫瘍の拡がり

以前は遺伝性腫瘍として認識できなかった病態が遺伝性疾患として診断されるようになった[遺伝性白血病(DDX41)や家族性胃底腺ポリポージス(GAPPS)など]。またがんパネル検査で moderate risk の病的バリエントも散見される。一方で診断後のマネジメントや血縁者の発症前診断の意義については未だ根拠が不十分である。

2) 保険収載の後に

HBOC 診断目的の BRCA 遺伝学的検査が 2020 年に保険収載された。保険収載された後にこの検査を受けた人の受検の動機、血縁者への検査結果の伝達、満足度などの実態調査を行った。

3) 受託検査と最終診断の橋渡し

頻度の高い遺伝性疾患については遺伝学的検査を受託できるようになった。一方で受託検査の解析には制約もある。さらに RT-PCR、BRCA1/2 の inconclusive など、追加の検査で診断精度を高めることができる症例もある。

遺伝性腫瘍の診療ではこだわりと根気強い家族との関わりが重要である。

第 26 回東北家族性腫瘍研究会学術集会 特別講演

『遺伝性乳がん卵巣癌症候群のマネジメント up to date』

東京女子医科大学医学部 乳腺外科学

教授・基幹分野長 明石 定子 先生

BRCA12 病的バリエーションに起因する乳癌は乳癌全体の 5%弱と毎年新たに約 4000 人が発症しているものと推測され、common disease としてマネジメント体制をとることが求められている。

遺伝性乳癌に対するリスク低減手術や intensive surveillance が保険適応となっただけでなく、BRCA12 検査は再発時や早期乳癌における補助療法としての PARP 阻害薬のコンパニオン診断としても保険承認され、益々多くの検査が行われる状況となった。乳癌治療における位置づけ、最新情報をお届け予定である。