

# 第25回東北家族性腫瘍研究会学術集会プログラム・抄録集

2022年2月5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】 福島県立医科大学医学部 消化管外科学講座 准教授 門馬 智之 先生

14:10～14:20

【講演】『オンコロジー領域への取り組み』（10分）

沢井製薬株式会社 病院営業部1G マネージャー 大島 翼

14:20～15:30

【一般演題】（発表6分・質疑応答4分）

座長 福島県立医科大学附属病院 遺伝診療部 渡邊 尚文 先生

1. von Hippel Lindau 病に伴う膵神経内分泌腫瘍の一例  
東北大学病院腫瘍内科 平出 桜 先生
2. *SMARCB1* 変異を有する Rhabdoid tumor predisposition syndrome の1例  
福島県立医科大学附属病院 小児腫瘍内科 佐野 秀樹 先生
3. 多重癌の既往歴と濃厚な家族歴から Lynch 症候群が疑われたが遺伝性乳癌卵巣症候であった1例  
公益財団法人 星総合病院 外科 渡部 菜佑 先生
4. CRRM を施行し偶発的に DCIS を認めた1例  
福島県立医科大学医学部 乳腺外科学講座 阿部 貞彦 先生
5. 当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)診療の体制整備と現況  
公益財団法人 星総合病院 遺伝カウンセリング科 勝部 暢介 先生
6. 卵巣癌患者に対する *BRCA* 遺伝学的検査の実施状況と診療連携  
東北大学 産婦人科 湊 純子 先生
7. がん遺伝子パネル検査で二次的所見が判明した患者と血縁者対応の課題  
東北大学病院 個別化医療センター 川村 真亜子 先生

【休憩】15:30～15:40

15:40～16:40

【HBOC セッション特別講演】

座 長 公益財団法人 星総合病院 外科 岡野 舞子 先生

《演題》『保険収載された HBOC 診療の当院と高知県における現状と課題』

《演者》高知大学医学部附属病院 乳腺センター センター長 杉本 健樹 先生

【休憩】16:40～16:50

16:50～17:50

【特別講演】

座 長 福島県立医科大学医学部 消化管外科学講座 准教授 門馬 智之 先生

《演題》『遺伝性腫瘍のパネル診断』

《演者》順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学 准教授 江口 英孝 先生

17:50～18:00

【事務局からの連絡】事務局:公益財団法人 星総合病院 総長院長 野水 整 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 三宅 裕明

株式会社 LSI メディエンス 東北営業部 部長 熊谷 正文

資格更新単位付与:認定遺伝カウンセラー® 5単位

開 催 日: 2022 年 2 月 5 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://tkp-jp.zoom.us/webinar/register/WN\\_WgEPOwv\\_QDOW90IA4wckHw](https://tkp-jp.zoom.us/webinar/register/WN_WgEPOwv_QDOW90IA4wckHw)



## 第 25 回 東北家族性腫瘍研究会学術集会一般演題抄録

### (1) von Hippel Lindau 病に伴う膵神経内分泌腫瘍の一例

平出桜<sup>1)</sup>、津幡真理<sup>2)</sup>、小峰啓吾<sup>1)</sup>、高橋雅信<sup>1)</sup>、青木洋子<sup>2)</sup>、石岡千加史<sup>1)</sup>

- 1) 東北大学病院腫瘍内科
- 2) 東北大学病院遺伝科

症例は 34 歳男性。家族歴：母方祖父が 80 歳代で肺小細胞癌。20 歳代で褐色細胞腫、右網膜血管腫を発症した。34 歳で膵神経内分泌腫瘍(NET)、多発肝転移と診断された。膵頭十二指腸切除術が行われ、病理診断は NET G1 であった。遺伝子検査で *VHL* 遺伝子の exon 2 に変異(c.371C>T)を認め von Hippel Lindau 病と診断された。オクトレオチド+S-1 療法、治験にてペプチド受容体核医学内用療法が行われた。50 歳時に病勢増悪を認め当科紹介となった。スニチニブにて病勢制御が得られたが、3 カ月後に胸膜播種と腹膜播種が増悪した。エベロリムスを 3 週内服したが下痢と食欲不振のため休薬した。PS が低下し緩和医療に専念する方針となった。

*VHL* 病では複数の腫瘍が併存するため様々な治療歴を有する。本症例は膵切除後のため下痢や糖尿病に注意した支持療法と、ステロイド補充療法中のため副腎不全に注意が必要であった。家族歴に乏しいことから *VHL* 遺伝子の *de novo* 変異の可能性が疑われた。遺伝カウンセリングは本人、両親と配偶者に行われ、子への対応について相談と支援が行われた。

### (2) *SMARCB1* 変異を有する Rhabdoid tumor predisposition syndrome の 1 例

佐野秀樹<sup>1)</sup>、菊田 敦<sup>1)</sup>、赤間孝典<sup>2)</sup>、門馬智之<sup>2)</sup>、渡邊尚文<sup>2)</sup>、寺下友佳代<sup>3)</sup>、杉山未奈子<sup>3)</sup>、真部淳<sup>3)</sup>

1. 福島県立医科大学附属病院小児腫瘍内科
2. 同遺伝診療部
3. 北海道大学小児科

*SMARCB1* 遺伝子はクロマチンリモデリング因子複合体の core subunit の 1 つとして 22 番染色体長腕に存在し、その欠失や機能喪失変異が悪性ラブドイド腫瘍(MRT)の発生に大きな役割を果たしている。今回、我々は乳児期に縦隔 MRT を発症した患児(3 歳)の妹の出産にあたり、父方叔母が 2 歳時に脳腫瘍で死亡された家族歴から、*SMARCB1* 遺伝子の生殖細胞系列変異検査を実施し、児と父親に *SMARCB1* 遺伝子変異を認め Rhabdoid tumor predisposition syndrome (RTPS)と診断した家系を経験したため、文献的考察を加えて報告する。

### (3) 多重癌の既往歴と濃厚な家族歴から Lynch 症候群が疑われたが

#### 遺伝性乳癌卵巣症候群であった1例

渡部茉佑<sup>1)</sup>、岡野舞子<sup>1)</sup>、勝部暢介<sup>2)</sup>、後藤かおり<sup>1)</sup>、長塚美樹<sup>1)</sup>、菊池智宏<sup>1)</sup>、八島玲<sup>1)</sup>、松寄正實<sup>1)</sup>、片方直人<sup>1)</sup>、野水整<sup>1)</sup>

1) 公益財団法人 星総合病院 外科

2) 公益財団法人 星総合病院 遺伝カウンセリング科

多重癌の既往歴と濃厚な家族歴から Lynch 症候群と遺伝性乳癌の両方が疑われた症例を経験した。症例は 82 歳女性。66 歳時に右乳癌(ホルモン受容体陰性)で乳房全切除術と腋窩リンパ節郭清、77 歳時に上行結腸癌で右半結腸切除術、同じく 77 歳時に左乳癌(ルミナルタイプ)で乳房部分切除術を施行されていた。フォローアップ中に横行結腸に 2 型腫瘍を指摘され、cT3N1M0 cStage3A の横行結腸癌の診断となり横行結腸切除術を施行された。濃厚な家族歴を認め本症例も多重癌であり遺伝性乳癌や Lynch 症候群を疑った。MSI 検査と MMR 蛋白に対する免疫組織学的検査を施行したが、MSI(-)で蛋白はすべて正常に発現していた。そこで BRCA 遺伝学的検査を行ったところ BRCA1 遺伝子変異陽性(L63X)であった。血縁者の BRCA 遺伝学的検査は未施行であるが、大腸癌が家系内に多発していることを考えると大腸癌も HBOC の関連癌の一つである可能性が高いのではないかと考えられた。

### (4) CRRM を施行し偶発的に DCIS を認めた 1 例

1) 福島県立医科大学 医学部 乳腺外科学講座

2) 福島県立医科大学 医学部 病理病態診断学講座

阿部貞彦<sup>1)</sup>、星信大<sup>1)</sup>、村上祐子<sup>1)</sup>、野田勝<sup>1)</sup>、阿部宣子<sup>1)</sup>、立花和之進<sup>1)</sup>、吉田清香<sup>1)</sup>、喜古雄一郎<sup>2)</sup>、橋本優子<sup>2)</sup>、大竹徹<sup>1)</sup>

症例は 44 歳女性、近医で石灰化の経過観察中に右 B 区域に 1.5cm 大の乳房腫瘍を認め針組織診施行し浸潤性乳管癌の診断で手術加療目的に当院紹介。家族歴に実母、母方叔母に乳癌既往があり、当院で BRCA 検査を施行し BRCA2 variant を認めた。術前画像診断で右乳癌 T1cN0M0 cStage I にて右 Bt+SN を施行。左乳腺内に画像上は腫瘍を認めなかったが、本人と相談、遺伝カウンセリングを実施し左 CRRM を右乳房手術と同時に施行した。左乳腺の術後病理は ADH、ALH を数カ所認め、ADH では low grade DCIS 相当の核異型を示す乳管内病変を 2mm 未満に認めた。これまでの報告ではオカルト癌(偶発癌)の発見率は非浸潤癌を含むと 0.5~11.3%と報告されている。

## (5) 当院における遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)診療の体制整備と現況

勝部 暢介<sup>1),2)</sup>、後藤 かおり<sup>3)</sup>、長塚 美樹<sup>3)</sup>、岡野 舞子<sup>3)</sup>、松寄 正實<sup>3)</sup>、片方 直人<sup>3)</sup>、野水 整<sup>2),3)</sup>

- 1) 公益財団法人星総合病院 遺伝カウンセリング科
- 2) 公益財団法人星総合病院 がんの遺伝外来
- 3) 公益財団法人星総合病院 外科

2020年4月より遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)の診療が一部保険収載された。本発表時点で間もなく2年が経過する中で、当院ではHBOC診断を目的とする*BRCA1/2*遺伝学的検査、およびHBOCと確定した方に対するサーベイランスやリスク低減手術等の診療体制を整えた。2021年11月末までで、HBOC診断を目的とする*BRCA1/2*遺伝学的検査は159件(うち陽性者は19名/11.9%で、*BRCA1*が11名、*BRCA2*が8名)実施した。また、保険診療下でのリスク低減乳房切除術(RRM)は4名、リスク低減卵管卵巣切除術(RRSO)は8名に対して施行した(うち3名は同時施行)。一方、リスク低減手術を検討中もしくは希望しない方に対しては造影MRI等を用いたサーベイランスを行っている。今回は、当院におけるHBOC診療の体制整備プロセスや実臨床を供覧しながら、現状の課題等についてもご提示する予定である。

## (6) 卵巣癌患者に対する*BRCA*遺伝学的検査の実施状況と診療連携

東北大学 産婦人科

湊純子、徳永英樹、重田昌吾、永井智之、島田宗昭、八重樫伸生

【目的】*BRCA*遺伝学的検査が保険承認された。卵巣癌患者における*BRCA*遺伝学的検査に関連する課題を明らかにする。

【方法】2019年6月～2021年10月に卵巣癌55例の*BRCA*病的バリエント保持率、遺伝科/乳腺外科の受診率、*BRCA*遺伝学的検査の受検率等を検討した。

【成績】55例中15例に*BRCA*病的バリエントを認め、平均年齢は54.7歳だった。遺伝カウンセリングを遺伝科に6例、乳房サーベイランスを乳腺外科に6例紹介した。乳房サーベイランス中、5例に卵巣癌再発を認めた。4家系で血縁者が遺伝科に受診、1家系で*BRCA*遺伝学的検査を受検した。

【結論】卵巣癌患者における乳房サーベイランス、血縁者への遺伝カウンセリングのタイミングは今後の課題である。

## (7) がん遺伝子パネル検査で二次的所見が判明した患者と血縁者対応の課題

- 1) 東北大学病院 個別化医療センター
- 2) 同 遺伝科
- 3) 同 緩和ケアセンター
- 4) 同 腫瘍内科

川村真亜子<sup>1)2)</sup>、津幡真理<sup>2)</sup>、杉山育子<sup>3)</sup>、小峰啓吾<sup>4)</sup>、高橋雅信<sup>4)</sup>、城田英和<sup>4)</sup>、新堀哲也<sup>2)</sup>、  
青木洋子<sup>2)</sup>、石岡千加史<sup>1)4)</sup>

がんゲノム医療中核拠点病院・東北大学病院では2020年4月から2021年11月までに保険診療のがん遺伝子パネル検査を409例実施、このうち43例(10.5%)にエキスパートパネルで二次的所見(SF)が疑われた。この43例全例が情報開示を希望していたが、その後に患者(発端者)の遺伝学的検査を実施したのは16例(37.2%)、血縁者の検査を実施したのは陽性だった9家系うち2家系(22.2%)であった。この結果は患者のSFから血縁者の健康管理に繋げることは容易ではないことを示す。本会では、血縁者検査に繋がった1家系を挙げながら、当院の二次的所見への対応体制および現況と課題を報告する。

## 第 25 回東北家族性腫瘍研究会学術集会 HBOC セッション 特別講演

### 『保険収載された HBOC 診療の当院と高知県における現状と課題』

高知大学医学部附属病院 乳腺センター

センター長 杉本 健樹

当院では 2009 年から HBOC 診療体制の構築のため多職種による家族歴聴取と家系図作成に取り組み、2011 年から *BRCA* 遺伝学的検査 (GT) を含む HBOC 診療を私費で開始した。また、県内の乳癌診療ネットワークを軸に 2014 年から他施設から当院臨床遺伝診療部の研修を受け入れ現在では人口 68 万人の高知県で臨床遺伝専門医 15 名がいる。遺伝カウンセリング (GC) 加算施設として 3 施設が GC を担当し、乳癌学会の認定・関連 5 施設がオラパリブのコンパニオン診断 (CDx) 開始時に当院と GC に関する契約をして自施設から GT を出検している。また、他施設からの GT 依頼にも対応して地域連携体制を構築している。乳癌・卵巣癌既発症者の HBOC 診断目的の GT と医学管理が保険収載された 2020 年 4 月以降 1 年半で当院の GT は 180 件に達し、RRSO が 20 例を、CRRM が 10 例を超えた。各地域で遺伝リスクのある患者を取りこぼさず、少なくとも保険適用の対象者には適正な遺伝診療が提供されるためには職種間連携・地域連携とそれを支える人材育成が鍵となる。

## 第 25 回東北家族性腫瘍研究会学術集会 特別講演

### 『遺伝性腫瘍のパネル診断』

順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学

准教授 江口 英孝

リンチ症候群や遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)など遺伝的要因により腫瘍を発症する症候群が存在する。演者は 2013 年より埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科 石田秀行教授を研究代表者とする「次世代シーケンシング技術を用いた遺伝子解析による遺伝性消化管腫瘍症候群の診断法確立に関する研究グループ」に参加し、遺伝子解析を担当して来た。今回の講演では、この研究グループでの活動成果について紹介を行いたい。また保険収載された HBOC の遺伝学的検査の他、順天堂医院の臨床遺伝外来(新井正美教授)では自由診療として Color 社の遺伝性腫瘍の多遺伝子パネル検査を実施している。近年、このような臨床検査会社のレポートの解釈や取り扱いに困り、相談を受けるケースも増えて来ている。臨床と研究者が連携した遺伝子パネル検査への取組についても併せて提示したい。