

## 専門医制度認定試験 筆記試験問題のサンプル

日本遺伝性腫瘍学会 専門医制度小委員会

**ゲノム研究用病理組織検体の扱いについて、誤ったものはどれか。一つ選べ。**

- (a) 研究用検体採取により病理診断に影響が出ないようにする。
- (b) 腫瘍径を評価するための剖面からは検体採取を行わない。
- (c) がん部とともに非がん部からも検体を採取すべきである。
- (d) 潰瘍では中心部の壊死を採取しない。
- (e) 検体は $-20^{\circ}\text{C}$ の冷凍庫内で長期保管を行う。

解答:(e)

解説:長期保管は液体窒素あるいは $-80^{\circ}\text{C}$ の冷凍庫が薦められる

出典・参考資料:日本病理学会 ゲノム研究病理組織検体取扱い規程

<http://pathology.or.jp/genome/saishubui/index.html>

**次の遺伝子のうちがん抑制遺伝子ではないものはどれか。一つ選べ。**

- (a) *BRCA1*
- (b) *TP53*
- (c) *PTEN*
- (d) *RET*
- (e) *APC*

解答:(d)

解説:*RET*はがん遺伝子に分類される。それ以外はがん抑制遺伝子である。

**遺伝子バリエント(変異)の表記法で誤ったものはどれか。一つ選べ。**

- (a) c.123A>G
- (b) c.123+1G>T
- (c) c.12delA
- (d) c.12\_13insGAGA
- (e) c.12\_13insdelCAG

解答:(e)

解説:(e) c.12\_13insdelCAG は誤り。insdel ではなく delins で表記する。

家族性大腸腺腫症の関連病変について、誤ったものはどれか。一つ選べ。

- (a) 胃底腺ポリポージス
- (b) 先天性網膜色素上皮肥大
- (c) デスマイド腫瘍
- (d) 脳腫瘍
- (e) 卵巣癌

解答:(e)

解説:卵巣癌は FAP の関連腫瘍ではない。

多発性内分泌腫瘍症 2 型(MEN2)について、正しいものはどれか。一つ選べ。

- (a) *CDKN1B* 遺伝子のバリエント(変異)が原因である。
- (b) 甲状腺病変の多くは、乳頭癌である。
- (c) 副甲状腺病変の浸透率は、ほぼ 100%である。
- (d) 褐色細胞腫の基本治療は、薬物療法である。
- (e) 原因遺伝子には病的バリエントの hot spot が存在する。

解答:(e)

解説

- (a) 誤り。MEN2 は、*RET* 遺伝子変異により発症する。*CDKN1B* は、MEN4 の原因遺伝子である。
- (b) 誤り。甲状腺病変は、髄様癌である。
- (c) 誤り。副甲状腺病変の浸透率は、10%前後である。
- (d) 誤り。基本、外科的治療を行う。
- (e) 正しい。MEN2 の原因遺伝子である *RET* 遺伝子には、exon10、11、13~16 に病的バリエントの hot spot が存在する。