



No.4

2022年10月31日

# Newsletter

日本遺伝性腫瘍学会 / The Japanese Society for Hereditary Tumors

## 目次

### 開催報告

第28回日本遺伝性腫瘍学会学術集会開催報告	n1
学術集会トピック&感想	n2
特集:「遺伝性腫瘍専門医」	n3

最優秀演題賞受賞報告	n3
お知らせ	
第25回遺伝性腫瘍セミナー	n4
編集後記	n4

## 開催報告

### ◆第28回日本遺伝性腫瘍学会学術集会開催報告

#### 学術集会を終えて

会長 藤原 俊義

岡山大学学術研究院医歯薬学域 消化器外科学

2022年(令和4年)6月17日(金)、18日(土)の2日間、国立病院機構 岩国医療センターの田中屋宏爾先生と二人会長で、岡山コンベンションセンターにおいて第28回日本遺伝性腫瘍学会学術集会を主催させていただきました。

新型コロナウイルス感染症(COVID-19)が収束しないなか、参加いただく皆様の安全を考慮してハイブリッド形式の開催とさせていただきますが、1,300名を越える参加登録をいただき、現地にも約300名の皆様にお越しいただきました。現地参加の皆様には、久しぶりの対面でのディスカッションを喜んでいただけたのではないかと思います。一方、2日目の午後に同会場で開催した市民公開講座では、全国から200名以上のライブ配信での視聴をいただき、今まで地域に限定していた市民公開講座より広く情報発信を行うことができました。

今回、注目していただきたいプログラムとして企画したRichard Boland先生の海外招待講演「A Lifetime of Studying Lynch Syndrome」は、ご自身もリンチ症候群の家系であるが故の圧巻のレクチャーでありましたし、宇宙航空研究開発機構(JAXA)の峯杉賢治先生の招待講演では、どんな苦境でもあきらめない粘り強さが必要であると再認識させていただきました。遺伝性腫瘍の診療には、がん臨床医、遺伝専門医、遺伝カウンセラー、看護師、薬剤師など本当に多くの多職種の方々がかかわっておられ、それぞれの「夢」は少しずつ違ってもいいかもしれませんが、ゴールは、チーム医療で遺伝性腫瘍の患者さんやご家族により良い医療を提供することだと思います。本学術集会のテーマ「遺伝性腫瘍のルネサンスー追い続ける夢」が、心に残るエールとして皆様の明日からの診療や研究での挑戦に少しでも役立てていただければ幸いです。

最後になりましたが、このような貴重な機会をいただきましたことを、石田秀行理事長をはじめ本学会の理事・評議員の先生方、参加いただきました皆様、岩国医療センタースタッフ、教職員はじめ学術集会の準備や運営にかかわっていただきました方々に心から感謝申し上げます。本当にありがとうございました。

#### 学術集会を終えて

会長 田中屋 宏爾

国立病院機構 岩国医療センター 外科

本学会初めてのハイブリッド形式となりましたが、新型コロナウイルス感染症がよいタイミングで下火となり、3年ぶりに現地で皆様にお目にかかることができました。

学術集会のテーマ「遺伝性腫瘍のルネサンスー追い続ける夢」には、課題をみんなで共有し、多職種のチームとして挑戦し続けていこうというエールの意味を込めました。海外招待講演のRichard Boland先生は、ご本人がLynch症候群の家系で、遺伝性腫瘍の当事者としての視点を交えてお話していただきました。特別講演の吉野孝之先生には、世界をリードするがんゲノム医療領域の研究をご講演いただきました。遺伝性腫瘍のスクリーニングを無料で提供する計画もあるとのことでした。また、招待講演は峯杉賢治先生に、子供のころからの夢を追い続ける宇宙開発機構でのご活躍を伺いました。ちなみに、峯杉先生は、学術集会当日45年ぶりに再会できた小生の竹馬の友です。さらに、コロナ禍で工夫を凝らしている患者会活動、発足から5年が経ちモデルチェンジした専門医制度、がんゲノム医療分野から新たに遺伝性腫瘍に取り組みされる方をおもな対象としたセミナーなどを企画しました。皆様がそれぞれの立場で楽しめる集いになったとすれば、望外の喜びです。

おかげで、参加登録は1,300名、また、市民公開講座は5年ぶりで初のライブ配信でしたが250名、合わせて1,500人を超える方々にご参加いただき、盛会裏に終えることができました。参加者の皆様、協賛各社様、運営関係の方々々に心より御礼申し上げます。

学術集会のポスターに描いたポストコロナ時代の穏やかな未来は、まだ少し先の話になりそうですが、多くの遺伝性腫瘍の患者さんが適切な医療を受けることができている現状を、チームの力で一刻も早く改善できるようになることを願ってやみません。

それでは、来年、高知(杉本健樹会長)でお会いできますことを楽しみにしています。

## ◆学術集会トピック & 感想

### ▶シンポジウム5 HBOC 診療 次の一步

吉田 玲子

昭和大学 臨床ゲノム研究所

シンポジウム5は学術集会第2日目の午後に開催されました。第一演者の岡山大学の平沢晃先生は、乳がん・卵巣がん発症者以外の未発症者を含むBRCA変異保持者に対する遺伝診療、予防医療の保険適用拡大の必要性を発表されました。令和6(2024)年度の診療報酬改定に向けて本学会としても取り組みが必要な次の一步となる内容であると思われました。第二演者の昭和大学の吉田玲子は、HBOC診療の次の一步として、治療から予防、がん既発症者から未発症変異保持者、BRCA1/2からnon-BRCA、高浸透率遺伝子からハイリスク対象、がん教育から遺伝教育、の5点の課題点と共に一般臨床への有用性を考えた遺伝性腫瘍のトランスレーショナルリサーチの展開の必要性を述べました。第三演者の慶応義塾大学の阿部紘大先生は、HBOC関連遺伝子(BRCA1/2, ATM, PALB2)を持つ遺伝性膵がん患者に対する院内HBOCセンターのサーベイランス体制の紹介をされており、サーベイランス、ゲノム解析、治療薬開発の多診療科間での共有と遺伝性膵がんのエビデンスの構築が必要であると思われました。最後の演者の聖マリアンナ医科大学の高江正道先生は妊孕性温存について、がん治療の影響、妊孕性温存療法の選択、国内の実施状況、HBOCの妊孕性温存療法のエビデンスと研究促進事業“患者登録システム(新JOFR)”を発表されました。がん治療医、生殖医療医と共に遺伝部門等多職種・診療間の協力体制の構築の必要性を感じました。わが国におけるHBOC診療の次の一步となる課題を共有する非常に有意義なシンポジウムであったと思われました。

### ▶第28回日本遺伝性腫瘍学会総会の印象記

北川 大

国立国際医療研究センター病院 乳腺内分泌外科

2020年4月から遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)に関して、一定の条件下での遺伝学的検査やリスク低減手術が保険収載されました。このことを受けて、一般演題では各施設からその後の臨床経験が数多く報告されていましたが、シンポジウムでは保険収載された後の問題点について議論されたことが非常に印象的でした。

一つの問題点は、乳腺診療の中で患者や家族へ提供するべき情報量が格段に増え、乳癌治療とHBOCの情報を並行して提供しなければならない点であり、患者のみならず、医療者側の負担も非常に大きくなっているのが実情でした。

二つめは、遺伝学的検査数の増加で医療安全の問題につながる可能性が出てきた点です。出検時に必要な匿名化が患者識別の問題につながった事例や、検査施設以外の施設でリスク低減手術を行う際に、匿名化された検査結果の情報が本当に患者自身のものかどうか、検査レポートを見ただけではわからないといった事例があげられていました。

また、beyond BRCAということを念頭に置いたMulti Gene Panel Testing(MGPT)についても印象的でした。日本からのデータでもBRCA遺伝子は乳癌患者の生殖細胞系列に見つかる原因遺伝子の約7割にしかすぎず、今後、遺伝性腫瘍の可能性を強く疑うような症例については最初からMGPTを行うべきなのかどうかなどの重要な点

に議論がなされていました。BRCAAnalysisよりも高額な費用や複数の遺伝子に認められるvariant of uncertain significance(VUS)の増加など、今後解決しなければならない課題が明確になりました。

### ▶HBOC 卵巣癌

増田 健太

慶應義塾大学医学部 産婦人科

本学術集会でのご発表のうち、産婦人科に関連し個人的に興味深いと感じた演題の一部をご紹介します。と思います。

まず2020年のHBOC診療の一部保険収載化以降、増加するBRCA1/2遺伝学的検査やリスク低減手術に対して、各施設でどのように対応されているかについての発表が参考になりました。聖路加国際病院の喜多先生からは、BRCA1/2遺伝学的検査、リスク低減手術ともに保険収載前の約3倍に増加していること、増加する遺伝カウンセリングへの対応として、検査前のプレカウンセリングに説明動画を使用する工夫についてのご発表がありました。さらに遺伝学的検査の件数が多くなることに対する医療安全面への工夫として、結果開示の漏れを防ぐためにダブルチェックをするシステムを構築されているとのこと、先進的な取り組みを共有いただきました。

続いてリスク低減卵管卵巣摘出術(RRSO)については、高知大の泉谷先生よりRRSOの件数の増加のご報告と共に、RRSOの術前検査で乳癌再発が判明した症例や卵巣癌発症が判明した症例の発表があり、リスク低減手術の前の全身評価の重要性を再認識致しました。愛知県がんセンターの坪内先生からは、RRSOを行ったうち約4割はリスク低減乳房切除術(RRM)など他科との合同手術であったとの発表があり、合同手術は運用面での工夫が必要であるものの、患者さんへのメリットは大きいとのことでした。がん研有明病院の野村先生からは、RRSO、RRM同時手術に加えて乳房再建も同時に行う3科合同の手術の経験とRRSOのポート配置の工夫の発表がありました。またリスク低減手術を検討する際には、乳腺科、婦人科、遺伝科の3科が書き込める独自のフォーマットを作成し、リスク低減手術の可否を記録されているとの工夫を共有いただき、参考になりました。

HBOC診療と妊孕性温存については、聖マリアンナ医科大学の高江先生よりご発表があり、HBOC診療ガイドラインの妊孕性温存のフローチャートの背景について現時点でのエビデンスを含めてご説明いただき、理解が深まりました。

今回ご紹介させていただいた発表以外にも、臨床的意義不明のバリエーション(VUS)への対応や最新の研究内容を含む興味深い発表が多数ありました。またオンラインであとから興味のある演題を復習できたことも大変ありがたく、通常よりも多くの演題を拝聴することができました。

### ▶遺伝性大腸癌

鈴木 興秀

埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科/ゲノム診療科

「遺伝性腫瘍のルネサンス—追い続ける夢—」をテーマに開催されました今年の学術集会でも多数の興味深い演題がございましたが、遺伝性大腸癌に関して筆者が特に注目した演題をご紹介します。

がん研有明病院の千野晶子先生は、大腸癌研究会多施設共同研

究におけるリンチ症候群 (LS) について、内視鏡切除適応となる病変と内視鏡検査間隔の関係を検討され、2年以内の間隔で内視鏡的治療適応となる症例が多いことを示されました。また、10mm未満の腫瘍でも high grade adenoma と pTis, pT1 が 18 ~ 20% あることも注意喚起されました。

京都大学医学部附属病院の山田敦先生は、50歳未満の非大腸LS関連癌310例を検討し、とくに若年発症の子宮体癌や尿路上皮癌、卵巣癌では、LSスクリーニングのよい対象となる可能性を示されました。

杏雲堂病院 / 国立がん研究センター中央病院の菅野康吉先生は、LS疑診例を対象に、全ゲノム解析および Genechip による解析を行い、構造異常検出精度を検討され、全ゲノム解析では *PMS2* 遺伝子について正確なコピー数の判定が困難であったと報告され、pseudogene との遺伝子再構成が原因と考えられることを示されました。今後のがんゲノム医療等に全ゲノム解析が広く行われるようになる時代に向けて、注意すべき報告と思われました。

国立がん研究センター中央病院の福土剛蔵先生は、小腸カプセル

内視鏡検査 (SCE) を用いた、家族性大腸腺腫症 (FAP) における小腸ポリープの発生と遺伝型-表現型相関について検討され、*APC* 遺伝子の codon 278 と、1062-1504 の領域に病的バリエーションを有する FAP 患者、または Spigelman stage III 以上の FAP 患者において小腸ポリープが多いことが示されました。

FAP の患者団体ハーモニー・ラインの土井悟さんからは、医療体制の地域格差の解消、デジタル-アナログ格差への対応が必要という貴重なメッセージが発表されました。

海外招待演者の Richard Boland 先生からは、LS の家系員としての 66 年前からの家族の歴史から、LS に関する最新の研究報告紹介までをご講演いただきました。また、会長講演では、田中屋宏爾先生が 30 年前に 1980 年代の諸先輩方の遺伝性大腸癌の報告に触れたご経験から、最新情報を踏まえた LS のベストプラクティスを紹介されました。まさに「遺伝性腫瘍のルネサンス-追いつける夢-」というテーマにふさわしく、過去を振り返り、かつ未来に期待を感じる講演でした。

## ◆特集：「遺伝性腫瘍専門医」

山口 達郎

都立駒込病院 遺伝子診療科

遺伝性腫瘍はすべての腫瘍の 5% ~ 10% を占めると見積もられていますが、その多くは見逃されていると考えられています。とくに、患者数が多い Lynch 症候群と遺伝性乳癌卵巣癌は疾患特異的な臨床像に乏しいため、遺伝学的検査を受ける機会がなければ散発性腫瘍と同様に扱われることになります。また、特徴的な臨床像を示していても、その疾患に対する知識がなければ遺伝性腫瘍と診断することはできません。以前は、遺伝性腫瘍の診断は一部の医療機関に限られていましたが、コンパニオン診断としての BRACAnalysis® や MSI 検査が保険適用となり、遺伝性腫瘍の診断例が増えてきました。また、がんゲノム医療の実装により生殖細胞系列所見として遺伝性腫瘍を診断したり疑ったりする機会が増え、がん医療における遺伝性腫瘍への関心はますます高まっています。そこで、一般社団法人日本遺伝性腫瘍学会は

2017 年度より遺伝性腫瘍専門医制度を開始し、これまで 5 回の認定試験により 348 名の遺伝性腫瘍専門医を認定してきました。認定試験の受験者も年ごとに増加しており、遺伝性腫瘍専門医の需要の高さを反映しているものと考えます。

遺伝性腫瘍は、若年発症、重複癌、臓器特異的関連腫瘍、家系内発生など散発性腫瘍と異なる点が数多くあり、専門的な対応が必要となります。遺伝情報は不変性、予測性、共有性といった特殊性を持つため、一般の検査と同様に遺伝学的検査を行うことはできません。自らの意思で遺伝学的検査やサーベイランス検査、治療を受けることができるように支援することが遺伝性腫瘍の診療では重要となります。腫瘍学と遺伝学に精通した遺伝性腫瘍専門医はがんゲノム医療時代のニーズに応えるべく、遺伝性腫瘍に関する適切な医療を推進できる人材として広く活躍されることを祈念しております。

## ◆最優秀演題賞受賞報告

第 28 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会にて、下記の二演題が最優秀演題賞を受賞されました。各先生よりコメントをいただきましたので下記に掲載いたします。

・「*BRCA* 遺伝学的検査保険収載がもたらす遺伝性乳癌検査に対する意識変化」

恵美純子先生 (広島大学病院 乳腺外科)

・「わが国の卵巣がん未発症 HBOC 女性を対象としたバイオバンク・コホート研究 (JGOG3024/KGOG3055)」

平沢 晃先生 (岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学)

### ▶学術集会参加と最優秀演題賞受賞に際して

恵美 純子

広島大学病院 乳腺外科

この度は第 28 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会にて、栄誉ある賞

を頂戴し学会長並びに諸先生方に心より感謝申し上げます。誠にありがとうございました。

前回のコロナ禍での WEB 発表とは違い、今回は現地参加が叶い、聴き、学び、明日からの診療に繋げようと鼓舞される貴重な時間でありました。加えて、最優秀演題賞に選定いただき望外の喜びでございます。

広島大学病院では遺伝性乳癌卵巣癌症候群をはじめとする遺伝性乳癌の診療に取り組み、保険収載以降、年間 300 例近い HBOC 遺伝カウンセリングを遺伝子診療科 檜井教授や認定遺伝カウンセラーの皆様と共に継続していく日々となりました。短期間に決定するべき事項が多く混乱する乳癌患者さんも、遺伝カウンセリングの時間に落ち着いて必要な情報をじっくり検討いただき、納得いく治療を選択していかれました。多忙ななか、共に担ってくださる遺伝子診療科と HBOC 診療チームの皆様には改めて感謝申し上げます。

10 年前には困難も多かった HBOC 診療も今や当たり前となり、HBOC 以外の遺伝性乳癌に関してもフォローしていく体制が望まれます。

す。今後も遺伝性乳癌を中心に AYA 世代癌を含め遺伝性腫瘍診療を進めてまいります。

## ▶最優秀演題賞受賞報告

平沢 晃

岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学

この度、令和4年6月17～18日に開催された第28回日本遺伝性腫瘍学会学術集会にて、一般演題「わが国の卵巣がん未発症 HBOC 女性を対象としたバイオバンク・コホート研究 (JGOG3024/KGOG3055)」に対して最優秀演題賞を授与賜りました。

本研究課題は、特定非営利活動法人婦人科悪性腫瘍研究機構 (JGOG) の多施設共同前向きコホート研究である「*BRCA1/2* 遺伝子バリエーションとがん発症・臨床病理学的特徴および発症リスク因子を明らかにするための卵巣がん未発症を対象としたバイオバンク・コホート研究 (JGOG3024)」の中間解析に関する発表でした。

2017年よりわが国における HBOC のエビデンス確立と診療体制の構築を目指して症例登録を開始した当時は、HBOC 診療の保険収載

がかなわぬなか、限られた施設でのみ HBOC 診療を導入している状況で、病理プロトコルも未整備でした。そこで、本研究により、卵巣がん未発症 *BRCA1/2* 病的バリエーション保持者女性を対象に観察期間 15 年の前向きコホート研究を構築しました。RRSO 施行時には、プロトコルに準拠して病理標本作成および各医療機関で診断を行った後に中央病理判定を行っています。さらに、全例でヒト試料採取を行い、JGOG と東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) との連携バイオバンク (JGOG/ToMMo バイオバンク事業) に保管し、今後の産学研究開発等に貢献することを目指しています。2022年6月現在、34施設から当初の目標症例数の計 600 例が登録しており、本試験からのエビデンスを基盤としてわが国における HBOC 診療の確立に寄与することを目指しています。さらに、2021 年度より韓国婦人科悪性腫瘍研究グループ (KGOG) 8 施設が参加し (KGOG3055)、本格的な東アジアにおける国際共同研究として展開が開始しました。

本来このようなありがたい賞は長期コホートの結果が出た後にいただくべきもので、現時点の受賞はなじまないのかもしれませんが、本研究領域の発展を期待されているものと受け止め、ここに感謝申し上げます。

## お知らせ

### 第 25 回遺伝性腫瘍セミナー

■テーマ：遺伝性内分泌腫瘍を中心に

■講義 (事前録音スライドの集中配信とライブでのチャット質問受付)

開催日時：2022 年 11 月 18 日 (金)～20 日 (日)

■講義事後オンデマンド配信

2022 年 12 月 1 日 (木)～2023 年 3 月末 (予定)

■ロールプレイ\*実施日程

2022 年 12 月 10 日 (土)、11 日 (日)

\*ロールプレイ講習はオンラインで実施します。3 人前後ずつのグループで、2 日間期間中にお一人約 90 分を予定しております。

\*ロールプレイのみの参加申し込みはできません。

■プログラム委員長

櫻井 晃洋先生 (札幌医科大学医学部遺伝医学)

内野 真也先生 (医療法人野口記念会野口病院外科)

■受講受付期間

第 1 期：2022 年 7 月 27 日 (水)～2022 年 9 月 30 日 (金)

第 2 期 (講義のみの受講)：2022 年 10 月 17 日 (月)～  
Web サイトより受講申し込み

■受講料：講義のみ：18,000 円 (税込)、

講義+ロールプレイ参加：25,000 円 (税込)

<http://totalmap.co.jp/seminar-jsht/index.html>

## 編集後記

今年度の学術集会は現地と WEB のハイブリッド開催となりました。WEB 開催の良さも感じつつ、現地で皆様とお会いできたことは、同じ思いで活動をしている方々がいることを実感し、これからはがんばっていこうと改めて感じる機会となりました。

保険適用でがん遺伝子パネル検査が数多く実施されるようになり、遺伝性腫瘍診療にかかわるスタッフも多くなっています。施

設内外でさまざまな人と遺伝性腫瘍や日本遺伝性腫瘍学会について話をする機会も増えるなど、学会の役割も大きくなっているように思います。このようななか、ニューズレターも多くの方々に届けられたいなと思っております。

最後になりましたが、お忙しいなか、ご執筆いただいた先生方に感謝申し上げます。

(広報委員会：金子景香、田辺記子、宮脇聡子)