第 28 回東北家族性腫瘍研究会学術集会プログラム・抄録集

2025 年 2 月 15 日（土）
ハイブリッド開催

14:15～14:20
【開会挨拶】当番世話人：秋田大学大学院医学系研究科　消化器外科学講座　教授　有田　淳一　先生

14:20～15:00
【一般演題】（発表 6 分・質疑応答 4 分）　主催：東北家族性腫瘍研究会
座　長：岩手医科大学 外科学講座　八重樫 瑞典 先生

1. *BRCA1/2* 遺伝子変異陽性乳癌患者に対する術前化学療法についての考察

岡野 舞子[1)2)]、阿部 貞彦[1)]、星 信大[1)]、野田 勝[1)]、立花 和之進[1)]、門馬 智之[2)]、大竹 徹[1)]
1) 福島県立医科大学　乳腺外科学講座
2) 福島県立医科大学　遺伝診療部

2. 包括的ゲノムプロファイリング検査により attenuated Li-Farumeni 症候群と診断された若年大腸癌患者の一例

笠原 佑記[1)]、川村 佳史[2)]、高橋 雅信[1)3)]、川村 真亜子[4)]、青木 洋子[4)]、川上 尚人[1)3)]
1) 東北大学病院　腫瘍内科
2) 大崎市民病院　腫瘍内科
3) 東北大学大学院医学系研究科・医学部　臨床腫瘍学分野
4) 東北大学大学院医学系研究科　公衆衛生学専攻　遺伝医療学分野

3. Pembrolizumab+SP 療法を行い Conversion 手術に至った dMMR 胃癌の 1 例

下平 秀樹[1)]、工藤 千枝子[1)]、安田 勝洋[1)]
1) 東北医科薬科大学医学部　腫瘍内科学教室

4. 重度心身障害のある遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）患者に対するリスク低減手術の是非について多職種で検討した 1 例

勝部 暢介[1)2)]、滝澤 礼子[3)4)]、須藤 美月[1)2)]、佐藤 文佳[5)]、荒瀬 洋子[4)6)]、佐藤 亜由美[3)]、田村 理沙[3)]、渡辺 美喜[3)4)]、尾形 育恵[3)4)]、久保木 優佳[3)4)]、南 華子[7)]、長塚 美樹[4)7)]、増山 郁[4)8)]、加藤 克彦[9)]、野水 整[2)7)]
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　看護部
4) 公益財団法人星総合病院　臨床倫理コンサルテーションチーム
5) 公益財団法人星総合病院　栄養科
6) 公益財団法人星総合病院　心理室
7) 公益財団法人星総合病院　診療部　外科
8) 公益財団法人星総合病院　診療部　小児科
9) 公益財団法人星総合病院　診療部　産婦人科

【休憩】15:00～15:10

15:10～16:10
【特別講演】 共催：東北家族性腫瘍研究会・沢井製薬株式会社
座　長：秋田大学大学院医学系研究科　消化器外科学講座　教授　有田 淳一 先生
《演題》『遺伝性消化管腫瘍診療の問題点とトピックス』
《演者》 大阪国際がんセンター　遺伝子診療部　遺伝性腫瘍診療科　部長　中島 健 先生

【休憩】16:10～16:20

16:20～17：20
【HBOC セッション】 共催：東北家族性腫瘍研究会・株式会社 LSI メディエンス
座　長：石巻赤十字病院 遺伝診療課　認定遺伝カウンセラー　安田 有理 先生
《演題》『HBOC 診療の現状と展望』
《演者》 東京科学大学大学院医歯学総合研究科総合外科学分野　乳腺外科　教授　有賀 智之　先生

17:20～17:40
【事務局からの連絡】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
【閉会挨拶】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

資格更新単位付与：認定遺伝カウンセラー　5単位

開 催 日:　2025 年 2 月 15 日（土）　14:15～17:40
開催場所:　ＴＫＰガーデンシティＰＲＥＭＩＵＭ仙台西口　ホール５Ｂ

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_B1ODCNFuQCWV057um_gf8A

第 28 回東北家族性腫瘍研究会学術集会一般演題抄録

(1)*BRCA1/2* 遺伝子変異陽性乳癌患者に対する術前化学療法についての考察

岡野 舞子[1)2)]、阿部 貞彦[1)]、星 信大[1)]、野田 勝[1)]、立花 和之進[1)]、門馬 智之[2)]、大竹 徹[1)]
1）福島県立医科大学　乳腺外科学講座
2）福島県立医科大学　遺伝診療部

遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）においても、一般の乳癌患者と同様に化学療法を行うが、効果についてはプラチナ製剤の効果が高い等の特徴があると言われている。今回、当科で経験した症例のうち、術前化学療法を行った症例について検討した。

2022 年 1 月～2024 年 12 月までに早期乳癌に対し術前化学療法を行った症例は 97 例でそのうち *BRCA1/2* 変異陽性症例は 7 例であった。7 例の年齢中央値は 46 歳、*BRCA1* 変異症例は 4 例で全例 TNBC、*BRCA2* 変異症例は 3 例でルミナルタイプが 1 例、TNBC が 2 例であった。pCR を得られた症例は５例（71.4%）（ルミナルタイプ１例も含む）で、一般的に術前化学療法の pCR 率は多い報告でも 50－60％であることから､BRCA 変異陽性乳癌は化学療法の効果が高い可能性があると考えられた。

(2)包括的ゲノムプロファイリング検査により attenuated Li-Farumeni 症候群と診断された若年大腸癌患者の一例

笠原 佑記[1)]、川村 佳史[2)]、高橋 雅信[1)3)]、川村 真亜子[4)]、青木 洋子[4)]、川上 尚人[1)3)]、
1）東北大学病院　腫瘍内科
2）大崎市民病院　腫瘍内科
3）東北大学大学院医学系研究科・医学部　臨床腫瘍学分野
4）東北大学大学院医学系研究科　公衆衛生学専攻　遺伝医療学分野

背景
Li-Fraumeni 症候群（LFS）は *TP53* の生殖細胞系列病的バリアントを原因とする遺伝性腫瘍症候群である。包括的ゲノムプロファイリング検査（CGP）の普及により、診断機会が増加している。
症例
37 歳女性。直腸癌、多発肝転移、肺転移の診断で東北大学病院にて標準的化学療法を行ったが不応不耐となった。複数の悪性腫瘍の家族歴を認めたが、LFS の古典的診断基準やスクリーニング基準は満たさなかった。末梢血を用いた FoundationOne® Liquid CDx にて *TP53* p.R181H がアリル頻度 0.51 で検出された。末梢血白血球を用いたシングルサイト検査で生殖細胞系列での同バリアントが確認された。いわゆる attenuated LFS と考えられた。
結論
家族歴や病歴が LFS の診断基準を満たさない例でも、生殖細胞系列病的バリアントが認められる可能性に留意する必要がある。

(3)Pembrolizumab+SP 療法を行い Conversion 手術に至った dMMR 胃癌の 1 例

下平 秀樹[1)]、工藤 千枝子[1)]、安田 勝洋[1)]
1) 東北医科薬科大学医学部　腫瘍内科学教室

症例　68 歳男性
【既往歴】ピロリ除菌歴あり
【家族歴】父方祖父；胃癌（50 歳没）、父；膀胱癌・肺癌（77 歳没）、母；悪性リンパ腫（66 歳没）
【現病歴】近医にて健診として上部消化管内視鏡検査施行。幽門前部に 3 型腫瘍を認めた。審査腹腔鏡を施行。CY0 だが、胃前壁の腫瘍が肝円索に直接浸潤を認め T4ｂと判断。がん薬物療法を施行後、縮小が得られれば肝円索合併切除を検討する方針となった。
【病理】Adenocarcinoma（tub2），HER2 陰性、Claudin18 陽性,
MLH1-,　PMS2-,　MSH2+,　MSH6+, PD-L1（22C3）CPS≧10
【経過】Pembrolizumab+SP　3 コース施行し、造影 CT で原発巣・リンパ節転移は縮小、4 コース目を施行終了後、Conversion　手術の方針となった。
【考察】MLH1 および PMS2 発現低下による dMMR 胃癌に対して、免疫チェックポイント阻害薬併用薬物療法が奏効し、Conversion で根治手術が施行された。MLH1 タンパク質の発現喪失が *MLH1* 遺伝子の生殖細胞系列病的バリアントによるものか、プロモータメチル化によるものかは不明である。今後、遺伝カウンセリングを行い *MLH1* の遺伝学的検査に関して相談したい。

(4) 重度心身障害のある遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）患者に対するリスク低減手術の是非について多職種で検討した１例

勝部 暢介[1)2)]、滝澤 礼子[3)4)]、須藤 美月[1)2)]、佐藤 文佳[5)]、荒瀬 洋子[4)6)]、佐藤 亜由美[3)]、田村 理沙[3)]、渡辺 美喜[3)4)]、尾形 育恵[3)4)]、久保木 優佳[3)4)]、南 華子[7)]、長塚 美樹[4)7)]、増山 郁[4)8)]、加藤 克彦[9)]、野水 整[2)7)]

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　看護部
4）公益財団法人星総合病院　臨床倫理コンサルテーションチーム
5）公益財団法人星総合病院　栄養科
6）公益財団法人星総合病院　心理室
7）公益財団法人星総合病院　診療部　外科
8）公益財団法人星総合病院　診療部　小児科
9）公益財団法人星総合病院　診療部　産婦人科

【背景】遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）は乳癌や卵巣癌をはじめとするがんの易罹患性症候群である。近年は HBOC に関する診療として *BRCA* 遺伝学的検査やリスク低減手術が一部の患者に対して保険診療で実施されるようになった。今回は重度心身障害のある HBOC 患者に対するリスク低減手術の是非について多職種で検討した経験を報告する。

【症例】脳性麻痺による重度心身障害を有する 30 代女性。母を含む複数の血縁者が既に HBOC と診断されている。左乳房腫瘤の触知を契機に左乳癌と診断され、実母は当院での治療を希望された。*BRCA* 遺伝学的検査で HBOC と確定したため、左乳癌の手術に加えリスク低減手術も保険診療で実施可能と判明したが、本人の意思が確認できない中での方針の決定に難渋した。そこで、院内の臨床倫理コンサルテーションチームからの支援を受け多職種で検討を行い、左乳癌の治療のみ行う方針を両親へ提案することとなった。両親も本方針に納得され、当院にて手術を施行した。

【考察】HBOC に対するリスク低減手術の意思決定支援は本人の意思が確認できることが前提となっており、今回のケースでは医療者側も家族側も方針の決定に難渋した。認定遺伝カウンセラーをハブとした多職種による検討および両親に対する意思決定支援が非常に有用だったと考えられる。

第 28 回東北家族性腫瘍研究会学術集会 特別講演

『遺伝性消化管腫瘍診療の問題点とトピックス』

大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科
中島 健 先生

2020 年に遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）の診断を目的とした *BRCA1/2* 遺伝学的検査が一部保険収載され、HBOC の遺伝医療の普及が進んでいる。一方で遺伝性消化器腫瘍、特に家族性大腸腺腫症（FAP）やリンチ症候群に関しては、大腸癌研究会および日本遺伝性腫瘍学会で長年取り組まれて、ガイドラインも整備されているものの、その遺伝学的検査（*APC* およびミスマッチ修復遺伝子）は保険未収載であり当事者負担は高い。一方で、がんゲノムプロファイリング検査や、遺伝性腫瘍の多遺伝子パネル検査から遺伝性腫瘍と診断される症例も増えてきており、遺伝カウンセリング部門へのニーズも高まってきている。そのような状況の中、筆者が経験した遺伝性消化管腫瘍症例を僭越ながら提示し、日本の遺伝医療の問題点や遺伝カウンセリングでの実際の対応について参加者の皆様と共有・討議したいと考えております。

第 28 回東北家族性腫瘍研究会学術集会 HBOC セッション

『HBOC 診療の現状と展望』

東京科学大学大学院　医歯学総合研究科 総合外科学分野 乳腺外科
有賀 智之 先生

遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）は *BRCA1/2* 遺伝子の病的バリアントが原因で発症する疾患群であり、その診療の重要性が増しています。2020 年から一部が保険適用となり、必要な検査や予防措置が広がりましたが、専門職の不足が課題です。特に PARP 阻害剤は転移再発乳癌や術後再発リスクの高い患者に有効性が認められ、保険適用が進み、患者予後の改善が期待されています。2024 年には HBOC ガイドラインが改訂され、新エビデンスや生殖補助医療の推奨、多職種連携の重要性が強調されました。遺伝カウンセラーや専門医をはじめとする医療職の協力が患者の治療効果や QOL 向上に不可欠であり、教育研修の充実が急務です。本講演が最新情報の共有と HBOC 診療向上の一助となることを願っています。

アクセス: ＴＫＰガーデンシティＰＲＥＭＩＵＭ仙台西口　ホール５Ｂ