

# 第20回

## 日本家族性腫瘍学会学術集会 プログラム・抄録集

日本家族性腫瘍学会  
歴代学術集会会期・会長・開催地一覧

回	会 期	会 長(開催地)
第 1 回	1995年	野水 整・土屋 敦雄(郡山)
第 2 回	1996年6月1～2日	牛尾 恭輔・横田 淳(東京)
第 3 回	1997年5月13～14日	湯浅 保仁・野口眞三郎(神戸)
第 4 回	1998年6月27～28日	霞 富士雄・樋野 興夫(東京)
第 5 回	1999年6月18～19日	高見 博・三木 義男(東京)
第 6 回	2000年6月16～17日	今井 浩三・平田 公一(札幌)
第 7 回	2001年6月14～15日	小山 靖夫・菅野 康吉(宇都宮)
第 8 回	2002年6月14～15日	今村 正之・藤田 潤(京都)
第 9 回	2003年6月13～14日	恒松由記子・水谷 修紀(東京)
第10回	2004年6月25～26日	数間 恵子・岩間 毅夫(東京)
第11回	2005年6月24～25日	竹之下誠一・石岡干加史(福島)
第12回	2006年6月16～17日	田村 和朗・富田 尚裕(吹田)
第13回	2007年6月15～16日	執印 太郎・降幡 睦夫(高知)
第14回	2008年6月20～21日	森谷 宜皓・吉田 輝彦(東京)
第15回	2009年6月12～13日	武田 祐子・渡邊 聡明(東京)
第16回	2010年7月9～10日	田中 憲一・中田 光(新潟)
第17回	2011年6月17～19日*	小杉 眞司・戸井 雅和(京都)
第18回	2012年6月15～16日	山根 哲郎・石川 秀樹(大阪)
第19回	2013年7月26～27日	内野 眞也・三股 浩光(別府)
第20回	2014年6月13～14日	鈴木 眞一(福島)

※第35回日本遺伝カウンセリング学会学術集会・第18回日本遺伝子診療学会学術集会との合同開催

## 第20回日本家族性腫瘍学会学術集会の開催にあたって



第20回日本家族性腫瘍学会学術集会

会長 鈴木 眞一 公立大学法人福島県立医科大学  
甲状腺内分泌学講座 主任教授

この度、第20回の日本家族性腫瘍学会を2014年6月13日(金)および14日(土)に福島市のコラッセふくしまで開催させていただくことになりました。

「次世代への継承」をテーマに掲げ準備を進めて参りました(<http://jsft20.umin.jp/index.html>)。福島県で開催するのは1995年(第1回)、2005年(第11回)についてこれが3回目です。お陰様で多数の応募演題を頂戴し、特別講演1題、シンポジウム21題、一般演題42題合計64題が集まりました。さらに会長講演、ランチョンセミナー、市民公開講座、遺伝診療を考える会などを準備しております。初代理事長の宇都宮穰二先生には「家族性腫瘍研究の歴史と展望」について特別講演を、またシンポジウムは、家族性大腸腫瘍、多発性内分泌腫瘍症、遺伝性乳がん・卵巣がんの3つを各領域の第一人者の先生方に司会およびコーディネートをお願いいたしました。さらに一般演題は8セッションあり、家族性大腸腫瘍、遺伝性腫瘍、遺伝性乳癌婦人科腫瘍、症例報告、HBOC 遺伝子検査、遺伝性腫瘍の遺伝子解析、遺伝外来、遺伝カウンセリングとなっております。両日もランチョンセミナーを用意し、二日目午後には市民公開講座と遺伝子診療を考える会(一部、二部)を準備いたしました。市民公開講座では乳腺、内分泌、大腸に関する家族性腫瘍についてそれぞれの領域の専門家にわかりやすく講演していただく予定です。テーマで示したように次世代への継承として、第1回からの私どもの家族性腫瘍への歩みを会長講演としてご報告させていただきます。示説は用意せずすべて口演であり、会場は一部二会場になりますができる限り全員で討議が出来るように一会場にしております。第一日目の夜には全員懇親会も予定しております。福島の名物や地酒など用意し、趣向を凝らしたアトラクションも準備いたしておりますので、将来への継承の場として様々な領域の皆様の出会いの場、情報交換の場としてご利用いただけるように考えておりますので大勢のかたがたの御参加をお待ちしております。

以前にも申し上げましたが私どもは内分泌、消化管、肝胆膵、乳腺疾患を扱っており、多発性内分泌腫瘍症、家族性大腸腺腫症、リンチ症候群、遺伝性乳がん卵巣がん症候群などの家族性腫瘍について診療することが多く、一つの疾患に偏らず多くの家族性腫瘍に関する議論ができれば幸いです。家族性腫瘍は決して頻度は多いものではありませんが、多数の関係者のネットワークが必要です。1つには広い職種そして家族の事でもあり1つの地域のみならず全国へのネットワークも重要となります。日本中から医師、看護師、検査技師、臨床心理士、家族性腫瘍カウンセラー、コーディネーター、医学部学生など医師と様々な職種のメディカルスタッフの方々が集い、情報交換をしていただき、また若いお仲間を多数お誘いいただき、家族性腫瘍の次世代への継承のきっかけになれば幸いです。

6月の福島は新緑の季節で山々の緑がとても美しくなる季節です。お時間があれば観光、温泉そして福島の地酒や食材を堪能していただければ幸いです。2011年の3月11日に発生した東日本大震災および東京電力福島第一原子力発電所事故からすでに3年以上を経たこの福島の地で皆様にお会いできることを楽しみにしております。

## 開催概要

メインテーマ：次世代への継承

日 時：2014年6月13日(金)、14日(土)

会 場：コラッセふくしま  
〒960-8053 福島県福島市三河南町1-20  
Tel：024-525-4070 <http://www.corasse.com/>

大 会 長：鈴木 眞一  
福島県立医科大学 甲状腺内分泌学講座 主任教授

学術集会事務局：第20回日本家族性腫瘍学会 学術集会運営事務局  
福島県立医科大学 器官制御外科学講座内  
〒960-1295 福島市光が丘1  
TEL：024-547-1259/FAX：024-548-3249

市民公開講座：2014年6月14日(土) 14:00～15:30  
テーマ 「遺伝性腫瘍の拾い上げと治療の現状」  
市民公開講座1  
14:00～14:30 「家族性乳がんとは？ —その診断と治療について—」  
市民公開講座2  
14:30～15:00 「多発性内分泌腫瘍症の診断と治療」  
市民公開講座3  
15:00～15:30 「家族性大腸癌のスクリーニングと治療」

総 会：2014年6月13日(金) 13:30～14:00

### 各種会議スケジュール

6月12日(木) コラッセふくしま 5F 会議室

- 家族性腫瘍セミナー準備委員会 12:00～13:00
- FCC 制度委員会 13:00～14:00
- 編集委員会 14:00～15:00
- 将来検討委員会 15:00～16:30
- 理 事 会 16:30～18:00
- 評 議 員 会 18:00～18:50

## 6. 発表上の注意

発表は演台上に設置されているマウスで演者自身にて操作していただきます(データ持込、本体持込とも同様です)。スクリーンセーバー、パスワードロック、省電力モード設定は事前に解除しておいてください。

発表データは演題発表後、責任を持ってデータ消去いたします。

### 【座長及び司会者へのご案内】

1. 担当セッション開始10分前までに会場前方の『次座長席』にてお待ちください。
2. シンポジウムは、1題15分(発表10分/質疑・討論5分)、一般演題は、1題8分(発表6分/質疑・討論2分)を厳守・徹底していただくようお願いいたします。
3. 開始アナウンスをさせていただきますので、アナウンス後、セッションを開始してください。

### ◆ COI 自己申告について

COI 自己申告の基準に基づき利益相反に関するスライドを口演発表者は発表スライドの1枚目に入れてください。

(1) 学術口演発表時、申告すべき COI がある場合

## 日本家族性腫瘍学会 COI 開示

筆頭発表名: XXX XXX

演題発表に関連し、開示すべきCOI関係にある企業として、

- ①顧問: × × × × 薬品工業 (なしの場合は、「なし」と記載してください。)
- ②株保有・利益: ○ ○ ○ ○ 薬品 (なしの場合は、「なし」と記載してください。)
- ③特許使用料: △ △ △ 薬品工業 (なしの場合は、「なし」と記載してください。)
- ④講演料: ☆ ☆ ☆ ☆ 製薬 (なしの場合は、「なし」と記載してください。)
- ⑤原稿料: ○ ○ ○ ○ 薬品工業 (なしの場合は、「なし」と記載してください。)
- ⑥受託研究・共同研究費: ◎ 薬品 (なしの場合は、「なし」と記載してください。)
- ⑦奨学寄付金: □ □ □ 製薬工業 (なしの場合は、「なし」と記載してください。)
- ⑧寄附講座所属: × × × × 薬品 (なしの場合は、「なし」と記載してください。)
- ⑨贈答品などの報酬: △ △ 薬品 (なしの場合は、「なし」と記載してください。)

(2) 学術口演発表時、申告すべき COI がない場合

## 日本家族性腫瘍学会

### COI 開示

筆頭発表名: XXX XXX

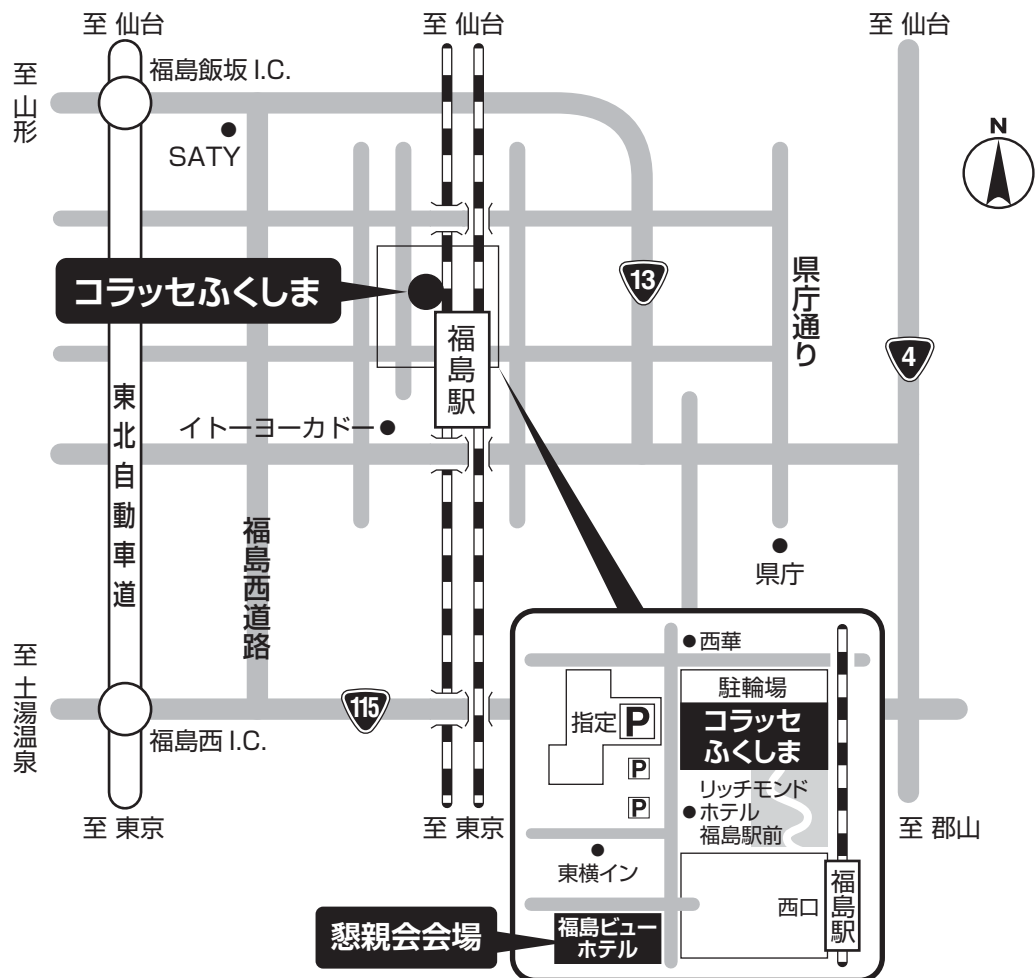
演題発表に関連し、開示すべきCOI関係にある企業等はありません。

## 会場周辺図

メイン会場：コラッセふくしま 4F  
〒960-8053 福島県福島市三河南町1-20  
Tel：024-525-4070 <http://www.corasse.com/>

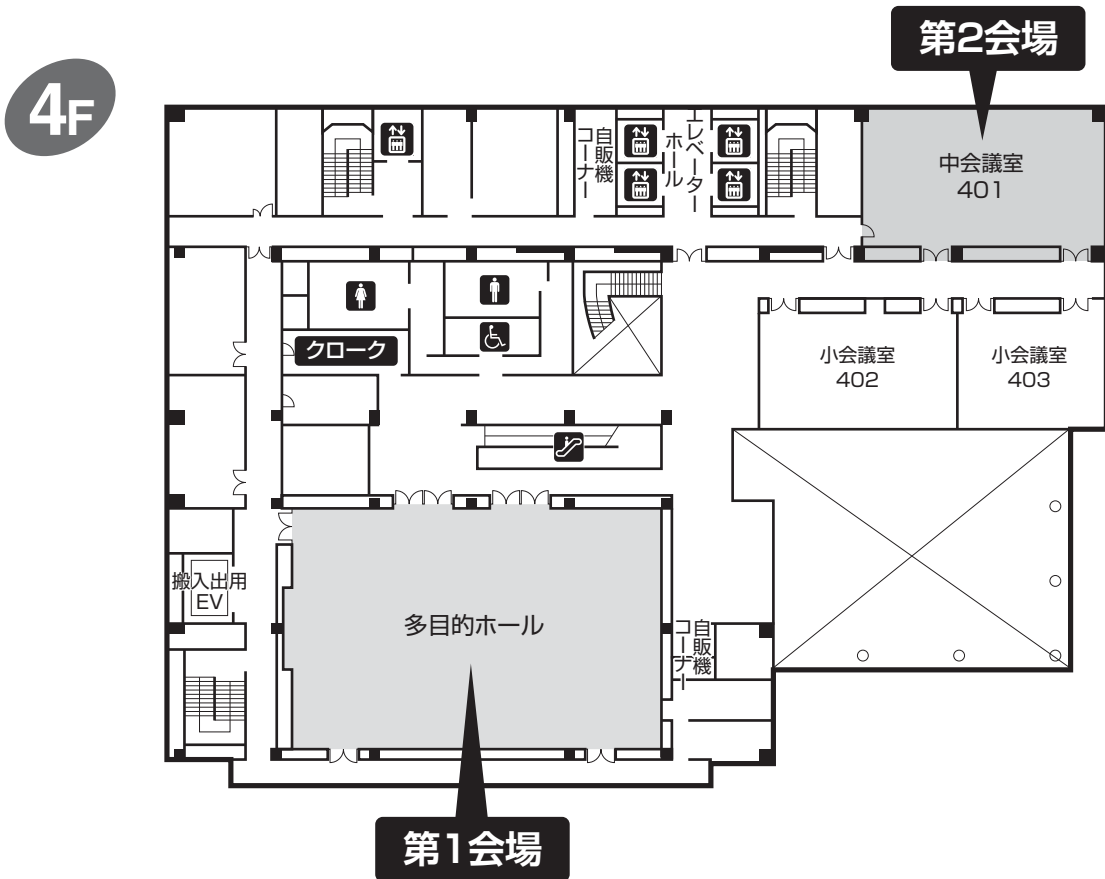
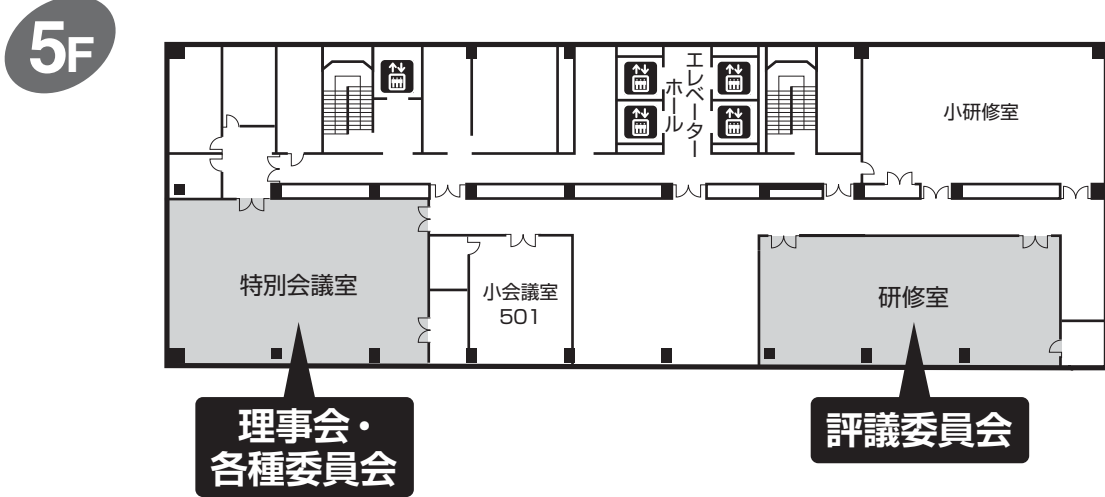
受付：コラッセふくしま 4F 402会議室  
6月13日（金）8:30～17:30  
6月14日（土）8:30～12:30

懇親会会場：福島ビューホテル 3F 吾妻の間  
[www.fukushima-viewhotel.jp/](http://www.fukushima-viewhotel.jp/)  
6月13日（金）18:00～



- JR 福島駅（東北新幹線、東北本線、奥羽本線）西口より徒歩3分
- 東北自動車道 福島西 IC、飯坂 IC から車で約15分
- 駐車場
  - ・コラッセふくしま有料駐車場利用可  
(30分まで無料、以降30分毎100円 ※共通駐車サービス券が使用可能)
  - ・近隣に有料駐車場(民間)あり(30分100円～150円)

# 会場案内図





**1日目** 2014年**6月13日**金

<b>第1会場</b> 4F 多目的ホール		<b>第2会場</b> 4F 中会議室	
8:30	8:30~ 受 付		
9:00	9:00~9:10 開 会 挨 拶	9:10~9:58 一般演題3 遺伝性乳癌・婦人科腫瘍 座長：阪埜 浩司	
	9:10~9:58 一般演題1 家族性大腸腫瘍 座長：松原 長秀		
10:00	10:00~12:00 シンポジウム1 家族性大腸腫瘍 座長：富田 尚裕 石田 秀行		
11:00			
12:00			
13:00	12:30~13:30 ランチョンセミナー1 沢井製薬株式会社 座長：田村 和朗 演者：野水 整		
14:00	13:30~14:00 総 会		
15:00	14:00~15:30 シンポジウム2 多発性内分泌腫瘍 座長：内野 真也 今井 常夫		
16:00	15:40~16:10 会長講演 座長：竹之下 誠一 演者：鈴木 真一		
	16:10~16:40 特別講演 座長：樋野 興夫 演者：宇都宮 譲二		
17:00	16:50~17:30 一般演題2 遺伝性腫瘍 座長：田村 和朗	16:50~17:38 一般演題4 症例報告 座長：赤木 究	
18:00	18:00~ 全 員 懇 親 会 (福島ビューホテル、吾妻の間)		

**2日目** 2014年**6月14日**土

	第 1 会場 4F 多目的ホール	第 2 会場 4F 中会議室
8:30	8:30~ 受付	
9:00	9:00~9:40 一般演題 5 HBOC 遺伝子検査 座長:新井 正美	9:00~9:40 一般演題 7 遺伝外来 座長:矢形 寛
10:00	9:40~10:12 一般演題 6 遺伝性腫瘍の遺伝子解析 座長:小杉 真司	9:40~10:20 一般演題 8 遺伝カウンセリング 座長:武田 祐子
11:00	10:25~12:10 シンポジウム 3 遺伝性乳がん・卵巣がん 座長:野水 整 中村 清吾	
12:00		
13:00	12:30~13:30 ランチョンセミナー 2 武田薬品工業株式会社 座長:竹之下 誠一 演者:石田 秀行	
	13:30~13:40 閉会挨拶	
14:00	14:00~15:30 市民公開講座 遺伝性腫瘍の拾い上げと治療の現状 座長:鈴木 真一 演者:三木 義男 櫻井 晃洋 隈元 謙介	13:45~16:00 遺伝子診療を考える会 座長:武田 祐子 中島 健
15:00		
16:00		
17:00		
18:00		

# プログラム

第1日目 6月13日(金)

第1会場(4F 多目的ホール)

9:00~9:10 開会挨拶 学術集会会長 鈴木 真一

9:10~9:58 一般演題1

[ 家族性大腸腫瘍 ]

座長：松原 長秀(兵庫医科大学 下部消化管外科)

**O1-1** リンチ症候群に発生した切除不能・進行大腸癌に対する化学療法

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

**O1-2** リンチ症候群を強く疑わせる家族歴を持つ、同時多発大腸がんの症例

野口 玲 東京大学 医科学研究所 臨床ゲノム腫瘍学

**O1-3** 家族性大腸癌タイプXを疑わせる1症例

菅家 康之 公益財団法人 星総合病院 外科

**O1-4** 家族性大腸腺腫症の大腸外合併疾患に対するサーベイランスの検討

Surveillance for extracolonic diseases of Familial adenomatous polyposis.

村松 雄輔 がん研有明病院 消化器内科

**O1-5** 家族性大腸腺腫症に合併した、胃底腺ポリポージスを背景とした胃粘膜内癌の1例

関口 正字 国立がん研究センター中央病院 内視鏡科

**O1-6** Spigelman 分類 Stage IV 十二指腸ポリポージスに対し、  
隣温存十二指腸切除術を行った家族性大腸腺腫症の1例

近 範泰 埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科

10:00~12:00 シンポジウム1

[ 家族性大腸腫瘍 ]

座長：富田 尚裕(兵庫医科大学 下部消化管外科)

石田 秀行(埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科)

**S1-1** 進行大腸癌合併の家族性大腸腺腫症の治療方針

松澤 岳晃 埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科

**S1-2** リンチ症候群診断のための universal screening の意義

松原 長秀 兵庫医科大学 下部消化管外科

**S1-3** Revised Bethesda guidelines による Lynch 症候群の拾い上げ

山下 健太郎 札幌医大 消化器内科

**S1-4** わが国の Lynch 症候群マネージメント戦略における胆道癌の位置づけ

田中屋 宏爾 国立病院機構 岩国医療センター 外科

**S1-5** MSH6 遺伝子に病的変異を有するリンチ症候群の臨床病理学的特徴

赤木 究 埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科

**S1-6** リンチ症候群患者に発生した大腸非浸潤性腫瘍における  
ミスマッチ修復蛋白質発現の検討

田中 寛人 国立がん研究センター中央病院 内視鏡科

**S1-7** Olaparib はリンチ症候群の治療薬として有効か？  
—MSI 陽性大腸癌に対するトポイソメラーゼ I 阻害剤と  
PARP 阻害剤併用の有効性に関する検討

菅野 康吉 栃木県立がんセンター研究所がん遺伝子研究室・がん予防研究室

**S1-8** 進行大腸癌に対する化学療法を行った Lynch 症候群疑いの4例

下平 秀樹 東北大学加齢医学研究所 臨床腫瘍学分野

12:30~13:30 **ランチョンセミナー1**

共催：沢井製薬株式会社

座長：田村 和朗 (近畿大学理工学部 生命科学科)

**外科医が行った遺伝子診断およびカウンセリング 400 例  
東北家族性腫瘍研究会の軌跡**

野水 整 公益財団法人 星総合病院 外科・がんの遺伝外来

13:30~14:00 **総 会**

14:00~15:30 **シンポジウム2**

[ 多発性内分泌腫瘍 ]

座長：内野 眞也 (医療法人野口記念会野口病院 外科)  
今井 常夫 (愛知医科大学 乳腺・内分泌外科)

**S2-1** MEN1 を疑う症例のうちどのような症例に MLPA 解析は必要か

伊藤 亜希子 野口記念会 野口病院 研究検査科

**S2-2** 当院での MEN1 型および MEN2A 型2家系の診療の現況

神森 眞 金地病院 外科

**S2-3** MEN1 型における副甲状腺病変の取り扱い

榎本 敬恵 兵庫医科大学 乳腺・内分泌外科

**S2-4** 多発性内分泌腫瘍症1型関連の副甲状腺機能亢進症に対する手術成績

宇留野 隆 伊藤病院

**S2-5** 多発性内分泌腫瘍症1型における原発性副甲状腺機能亢進症の手術術式と成績の検討

武内 大 名古屋大学医学部 附属病院

**S2-6** 多発性内分泌症1型(MEN1)における原発性副甲状腺機能亢進症(PHPT)では術前の血清カルシウム値と術前に確認された副甲状腺腫瘍の数は術中の副甲状腺腫大腺数をどのくらい予測できるか?

堀内 喜代美 東京女子医科大学 内分泌外科

15:40~16:10 **会長講演**

座長：竹之下 誠一(福島県立医科大学 器官制御外科)

**当科における家族性腫瘍のあゆみ**

鈴木 眞一 福島県立医科大学 甲状腺内分泌学講座

16:10~16:40 **特別講演**

座長：樋野 興夫(順天堂大学医学部 病理・腫瘍学)

**日本家族性腫瘍学会の展望**宇都宮 譲二 名誉理事長、兵庫医大名誉教授、  
NPO がん予防フロンティア理事長、InSIGHT 終生名誉会員16:50~17:30 **一般演題2****[ 遺伝性腫瘍 ]**

座長：田村 和朗(近畿大学理工学部 生命科学科)

**O2-1** MUTYH 関連ポリポーシス(MAP)を考慮した多発性大腸腺種症を有する妊婦の遺伝カウンセリング

松山 裕美 近畿大学大学院 総合理工研究科 理学専攻

**O2-2** Li-Fraumeni 症候群研究の国際的動向とわが国における研究の方向性

恒松 由記子 順天堂大学医学部附属順天堂医院 遺伝相談外来

**O2-3** 本邦における TP53 胚細胞変異を伴った腫瘍の解析

船戸 道徳 国立病院機構長良医療センター 臨床研究部

**O2-4** フォン・ヒッペル・リンドウ (VHL) 病患者の重症度の検討

山崎 一郎 高知大学医学部 泌尿器科

**O2-5** Involvement of DNA methylation alterations in the SDH-deficient familial pheochromocytoma-paraganglioma syndromes

三上 貴浩 東京大学大学院 医学系研究科 代謝生理化学教室 日本学術振興会特別研究員 DC

**第2会場 (4F 中会議室)**

9:10~9:58

**一般演題3**

[ 遺伝性乳癌・婦人科腫瘍 ]

座長：阪埜 浩司 (慶應義塾大学医学部 産婦人科)

**O3-1** 妊娠期・授乳期乳がん患者における遺伝性乳がん・卵巣がんについて

秋谷 文 聖路加国際病院 女性総合診療部

**O3-2** 乳房温存術後に BRCA2 の病的変異が判明し 1 次 2 期再建の乳房全摘を施行した若年発症乳癌の 1 例

小河 真帆 高知大学医学部附属病院 第1外科

**O3-3** 一卵性双生児の姉妹がほぼ同時期に乳がんを発症した一症例についての検討

金子 景香 四国がんセンター 家族性腫瘍相談室

**O3-4** BRCA1/2 遺伝子変異陽性乳がん患者の挙児希望に対する不妊治療と RRSO に関する検討

三須 久美子 慶應義塾大学病院 看護部

**O3-5** 乳がん術後の選択的エストロゲン受容体調節薬 (SERM) 投与後に発症した子宮体がんの臨床病理学的特徴

Clinicopathological features of endometrial cancer after selective estrogen receptor modulator (SERM) treatment as postoperative endocrine therapy against breast cancer

安達 将隆 慶應義塾大学医学部 産婦人科

**O3-6** 子宮体部・卵巣同時発生重複癌における DNA ミスマッチ修復タンパクの免疫組織化学染色による解析

Immunohistochemical analysis for DNA mismatch repair protein expression in synchronous primary cancers of the endometrium and ovary

中村 加奈子 慶應義塾大学医学部

16:50~17:38 一般演題4

## [ 症例報告 ]

座長：赤木 究(埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科)

- O4-1** 2歳時より20年間に5重がんを経験したL-Fraumeni 症候群の1女性例  
深野 玲司 国立病院機構 九州がんセンター 小児科
- O4-2** PTEN exon 2に胚細胞性変異を認めたCowden 病の1例  
田中 久美子 徳島大学病院 消化器内科
- O4-3** Birt-Hogg-Dubé 症候群の兄妹例に発症した腎細胞癌に対する腎温存手術の経験  
今野 真思 横浜市立大学医学部 泌尿器病態学
- O4-4** 濃厚な癌家族歴を有する3重癌の症例  
出張 玲子 川崎市立井田病院 検査科
- O4-5** PDGFRB の germline 変異を認めた infantile myofibromatosis の1例  
高柳 俊作 東京大学医学部附属病院 脳神経外科
- O4-6** 同一染色体上のRET Exon 14 Codon 804とCodon 806に tandem mutations を認めたMEN 2B 様表現型家系の経験  
木原 実 隈病院 外科

第2日目 6月14日(土)

第1会場(4F 多目的ホール)

9:00~9:40 一般演題5

[ HBOC 遺伝子検査 ]

座長：新井 正美(がん研有明病院 遺伝子診療部)

- O5-1** 当院における遺伝性乳癌卵巣癌遺伝子診断の取り組み  
 玉木 康博 大阪府立成人病センター 乳腺内分泌外科
- O5-2** 当院における遺伝性乳癌・卵巣癌(HBOC)候補症例への  
 遺伝カウンセリング/遺伝子検査の現状  
 西村 誠一郎 静岡県立静岡がんセンター 乳腺外科
- O5-3** 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群の遺伝子検査該当者数と検査施行者の検討  
 後藤 理紗 がん・感染症センター都立駒込病院 外科
- O5-4** リスク評価モデル・BRCApro と KOHCal による BRCA 変異保有確率の検討  
 安田 有理 石巻赤十字病院 乳腺外科部 遺伝・臨床研究課
- O5-5** 本邦女性における各種 BRCA1/2 遺伝子変異予測モデルの有効性の検討  
 北川 大 がん・感染症センター都立駒込病院 乳腺外科

9:40~10:12 一般演題6

[ 遺伝性腫瘍の遺伝子解析 ]

座長：小杉 真司(京都大学医学研究科 医療倫理学分野)

- O6-1** 国立がん研究センター中央病院における家族性大腸腺腫症(FAP)の遺伝子診断  
 牛尼 美年子 独立行政法人国立がん研究センター研究所 遺伝医学研究分野
- O6-2** ミスセンス変異の in silico 解析の検証 —BRCA1/2 遺伝子を例に—  
 川良 毅人 株式会社ファルコバイオシステムズ バイオ事業推進部
- O6-3** Peutz-Jeghers syndrome (PJS) 患者に認められた  
 STK11 遺伝子スプライシング異常の病的意義についての検討  
 Characterization of a nonpathogenic splicing variant of the STK11 gene in a patient with Peutz-  
 Jeghers syndrome  
 増田 健太 慶應義塾大学医学部 産婦人科
- O6-4** 母斑基底細胞癌症候群に発症した腫瘍の遺伝子解析  
 宮下 俊之 北里大学 医療系研究科 分子遺伝学



## 10:25~12:10 シンポジウム3

## [ 遺伝性乳がん・卵巣がん ]

座長：野水 整（公益財団法人 星総合病院 外科・がんの遺伝外来）  
中村 清吾（昭和大学医学部 乳腺外科）

**S3-1** 家族性乳がんの新たな臨床遺伝学と診療体制

三木 義男 東京医科歯科大学 難治疾患研究所

**S3-2** 家族性乳癌遺伝子検査に関する東北地方の受診者の反応

赤間 孝典 公益財団法人星総合病院 看護部 認定遺伝カウンセラー

**S3-3** 地域連携モデルとしての「北海道 HBOC ネットワーク」の設立

櫻井 晃洋 札幌医科大学附属病院

**S3-4** 当院における遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）診療の現状と問題点

杉本 健樹 高知大学医学部 外科学講座外科1

**S3-5** 家族性・遺伝性乳がんに対する乳腺専門クリニックの取り組み

安藝 史典 伊藤外科乳腺クリニック

**S3-6** BRCA1/2変異を確認され、当院で卵巣・卵管がんを治療した9例の臨床経過について

谷口 智子 公益財団法人 がん研究会 有明病院 婦人科

**S3-7** 乳癌・卵巣癌症例における隣癌家族歴と隣画像所見の検討

松林 宏行 静岡県立静岡がんセンター 内視鏡科

## 12:30~13:30 ランチョンセミナー2

共催：武田薬品工業株式会社

座長：竹之下 誠一（福島県立医科大学 器官制御外科）

## 分子生物学的観点からみたリンチ症候群大腸癌の治療戦略

石田 秀行 埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科

## 13:30~13:40 閉会挨拶

学術集會会長 鈴木 眞一

14:00~15:30 市民公開講座

座長：鈴木 眞一（福島県立医科大学 甲状腺内分泌学講座）

## 遺伝性腫瘍の拾い上げと治療の現状

14:00~14:30 1 家族性乳がんとは？ —その診断と治療について—

三木 義男 東京医科歯科大学 難治疾患研究所

14:30~15:00 2 多発性内分泌腫瘍症の診断と治療

櫻井 晃洋 札幌医科大学医学部 遺伝医学

15:00~15:30 3 家族性大腸癌のスクリーニングと治療

隈元 謙介 福島県立医科大学 器官制御外科

## 第2会場（4F 中会議室）

9:00~9:40 一般演題7

[ 遺伝外来 ]

座長：矢形 寛（聖路加国際病院 乳腺外科）

07-1 At Risk 者へのアプローチを考慮した千葉大学病院における「がん予防相談外来」の開設について

松下 一之 千葉大学大学院医学研究院 分子病態解析学

07-2 乳腺遺伝外来開設前後における問題点及び今後の対応について

寺岡 晃 医療法人鉄蕉会 亀田総合病院 乳腺科

07-3 当院における遺伝性乳がん・卵巣がん症候群の相談体制の現状と課題

山岸 美紀 市立長浜病院 がん対策推進事業部

07-4 一般病院における家族性腫瘍に対する遺伝診療部の取り組み

The attempts of genetic counseling for familial tumors in a general hospital

青木 美紀子 聖路加国際病院

07-5 わが国における家族性膵癌登録制度立ち上げにむけた Johns Hopkins 大学病院研修の報告

Site visit to NFPTTR for foundation of Japanese Familial Pancreatic Cancer Registry (JFPCR)

鳥嶋 雅子 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部

9:40~10:20 一般演題8

## [ 遺伝カウンセリング ]

座長：武田 祐子（慶應義塾大学看護医療学部）

- O8-1** がん相談来談者を対象とした遺伝性腫瘍拾い上げの取り組み  
Screening for hereditary cancer in regular cancer consultation session.  
堀尾 留里子 医療法人社団 ミッドタウンクリニック 先端医療研究所
- O8-2** 当乳腺外来での遺伝性乳癌疑いに対する取り組みの検討  
井上 慎吾 山梨大学 第1外科
- O8-3** 遺伝性乳がん卵巣がんカウンセリング外来における家系情報の検討  
砂田 由梨香 がん・感染症センター都立駒込病院 看護部
- O8-4** 遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング体制モデルを考える  
～複数医療機関の異なる体制を経験した遺伝カウンセラーの立場から  
田村 智英子 胎児クリニック東京
- O8-5** 家族性腫瘍患者に寄り添った看護を実現するために  
～ある家族への関わりを通して見えてきたこと～  
河野 沙織 医療法人野口記念会野口病院

13:45~16:00 遺伝子診療を考える会（FCC 生涯研修セミナー）

司会：武田 祐子（慶應義塾大学看護医療学部）

中島 健（国立がんセンター中央病院 消化管内視鏡科）

- 13:45~14:00 家族性腫瘍コーディネーター・家族性腫瘍カウンセラー制度の趣旨説明  
菅野 康吉 栃木県立がんセンター研究所がん遺伝子研究室・がん予防研究室
- 14:00~15:00 『FAPの遺伝診療』について  
「FAP診療におけるがん遺伝外来の役割」  
野水 整 公益財団法人星総合病院 外科・がんの遺伝外来  
「FAPの臨床遺伝に携わる看護師・遺伝カウンセラーの役割」  
赤間 孝典 公益財団法人星総合病院看護部  
(4SV病棟看護師兼がんの遺伝外来認定遺伝カウンセラー)
- 「FAP診療におけるがん遺伝外来への期待 ―患者の立場から―」  
小林 容子 ハーモニー・ライフ(FAP患者・家族および協賛者の会)代表
- 15:00~15:40 小グループディスカッション  
各グループに患者、家族の方にも入って頂きます。
- 15:40~16:00 小グループでのディスカッション内容の共有  
※参加者は、家族性腫瘍コーディネーター・家族性腫瘍カウンセラーの更新に必要な研修単位(5単位)を取得することができます(終了時参加証明発行)。

## 特別講演

## 日本家族性腫瘍学会の展望

宇都宮 譲二

名誉理事長、兵庫医大名誉教授、  
NPO がん予防フロンティア理事長、InSIGHT 終生名誉会員

今年、本学会は研究会時代を含めて20周年を迎えることになりました。会員諸兄姉の真摯な努力と情熱の賜物と感謝の念を禁じえません。そして、この機に私に創始者の一人・名誉理事長として講演の機会を頂いた第20回会長鈴木眞一教授に深甚の謝意を捧げるとともに集会のテーマ「次世代への継承」は正にわが意を得た選択で一層の敬意を表明致します。なぜなら、我々は「超世代的データベース」を心柱とする研究集団であるからです。

1990年FAPの遺伝子APCが同定され腫瘍ゲノム学の幕が開き大腸癌研究会では1995年、遺伝性大腸癌委員会を母体として家族性腫瘍研究会が発足しました。ニュースレターNO.1によると事業目的は1)学術集会を開催し(1)家族性腫瘍の臨床報告と登録状況、(2)疫学、遺伝学、遺伝疫学、(3)分子生物学、(4)遺伝子診断、(5)予防と治療の研究を行う。2)ELSIガイドラインを作成する、3)登録と共同研究推進、4)国際協力、5)情報・教育メディア推進であった。

- 1) 学術集会は臨床・基礎を代表する2会長制が成功し充実した集会が各地で開催され会員数も550名に達した。
- 2) 他学会に率先して「家族性腫瘍の遺伝子診断とそれを用いた診療に関するELSIガイドライン」を発表し、さらに、家族性腫瘍遺伝カウンセラー養成セミナーを開始し非医師の参加者、患者の参加者の増加も顕著である。
- 3) 共同研究では地域拠点としては東北家族性腫瘍研究会発足、東京医科歯科大学ポリポージスセンターや兵庫医大先端医学研究所とネット構築し、遺伝子診断実行拠点としての癌研究会附属病院に専門クリニックが発足し遺伝子診断の普及した。
- 4) 国際連携では1997年UICC Symposium Familial Cancer and Preventionを開催、ゲノム情報の実用化への道を構築し、2007年にはInternational Society for Gastrointestinal Hereditary Tumor (InSIGHT) 横浜が開催された。その際Human Variome Project HVP(疾患遺伝子データベース構築計画)が発足し筆者は専らその対応に当たっている。
- 5) 今年Lynch症候群の世界共同研究が59施設2万例が参加するが我が国では家族性腫瘍の登録とデータベース確立は未着手で今後の最優先課題である。既に60以上の症候群が知られておりgenomeは不変だがphenomeは生涯かけて変化するからその構築は急がねばならない。

## シンポジウム1 [家族性大腸腫瘍]

## S1-1

## 進行大腸癌合併の家族性大腸腺腫症の治療方針

○松澤 岳晃、近 範泰、田島 雄介、鈴木 興秀、  
 幡野 哲、石畝 亨、傍島 潤、福地 稔、熊谷 洋一、  
 石橋 敬一郎、持木 彫人、石田 秀行  
 埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科

【背景】 家族性大腸腺腫症(FAP)の標準術式は、大腸全摘・回腸囊肛門(管)吻合術(IPAA)である。しかし実際は合併する進行大腸癌の進行度および占拠部位によって現実的な術式が選択されているとされ、特にStage IV大腸癌合併症例の治療実態は明らかでない。

【目的】 Stage IV大腸癌を合併したFAP症例の治療および予後について検討する。

【対象】 当科で治療を行ったStage IV大腸癌を合併した古典的FAP6例。

【結果】 男性2例、女性4例。年齢32-65歳(中央値35歳)。全例非密生型であった。進行大腸癌の原発部位は、横行結腸3例、下行結腸1例、直腸S状部1例および上部直腸1例であった。大腸穿孔で発症した上部直腸癌の1例は、ハルトマン手術後に肝転移に対してmFOLFOX6+bevacizumab, FOLFIRI + bevacizumab療法を施行したが、15ヵ月後に原病死した。横行結腸癌肝転移の1例は結腸全摘・回腸直腸吻合(IRA)後、肝転移に対しmFOLFOX6, FOLFIRI+bevacizumab療法を施行したが15ヵ月後に原病死した。横行結腸癌肝転移の1例ではmFOLFOX6 + bevacizumab療法後にIRA・肝部分切除術を施行した。腸閉塞で発症した下行結腸癌肝転移の1例は、結腸部分切除後にmFOLFOX6療法を施行し、その後IRA・肝部分切除術を行った。横行結腸癌肝転移の1例はIRA・肝左葉切除術を施行し、術後補助化学療法でmFOLFOX6療法を行った。直腸S状部癌・下部直腸癌・肝転移の1例はIPAA後に肝部分切除術を施行し、術後補助化学療法でCapeOX療法を行った。原病死した2例を除く4例は無再発生存経過観察中で、6例の生存期間中央値は15ヵ月、2年生存率は60%であった。

【まとめ】 StageIV大腸癌合併FAPで、多くはIRA後に安全に化学療法を施行することが可能で、良好な予後が得られた。

## S1-2

リンチ症候群診断のための  
universal screeningの意義

○松原 長秀、矢野 綾、山野 智基、小林 政義、  
 吉村 美衣、別府 直仁、山岸 大介、塚本 潔、  
 野田 雅史、冨田 尚裕  
 兵庫医科大学 下部消化管外科

遺伝性大腸癌の中で最も頻度の高いリンチ症候群診断は、ミスマッチ修復遺伝子MLH1, MSH2, MSH6, PMS2何れかの生殖細胞系列の異常に起因するが、診断に至るまでが困難な症候群である。診断された大腸癌全てに原因遺伝子検査を行うことが最も正確に診断できる方法であるが、経費の面から現実的ではない。他に高い感度・特異度を持つ検査手段が存在しないのがその原因である。2009年、米国のthe Evaluation of Genomic Applications in Practice and Preventionは、全ての新たに診断された大腸癌に対し、マイクロサテライト不安定性試験(microsatellite instability: MSI)あるいは免疫組織染色を用いたリンチ症候群のスクリーニングを提唱している。さらに踏み込んで、先立つスクリーニングとしての家族歴は必要なしとした。

我々は、5年前より、新たな大腸癌手術症例に対して、MSI検査を行っている。さらに、BRAF検査を組み合わせることは、散在性MSI癌を除外する殊が可能で、経費削減において効果があるが、PMS2に起因するリンチ症候群ではBRAFの変異も報告されている。KRAS、MLH1のプロモーターの高メチル化の検索結果と合わせて、universal screeningの意義を検討したい。これらの検査にかかる費用も算出しているが、リンチ症候群と診断できなかった場合の医療費及び、診断できた場合の費用削減効果は、国によっても大いに異なるが、自国例および他国の文献等でも検討し、報告する。今後、universal screeningを行う上での問題点、将来展望等も合わせて概説したい。



## シンポジウム1 [家族性大腸腫瘍]

## S1-5

MSH6 遺伝子に病的変異を有する  
リンチ症候群の臨床病理学的特徴

○赤木 究

埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科

Lynch 症候群は全大腸がんの1~5%を占める頻度の高い遺伝性腫瘍症候群であり、常染色体優性遺伝形式を示す。本症候群の原因遺伝子として DNA ミスマッチ修復(MMR) 遺伝子 MLH1, MSH2, MSH6, PMS2があるが、最近の研究で、原因遺伝子の違いや地理的(人種、環境因子)な違いにより、発症するがんの種類や頻度が異なることがわかってきた。しかし、こうした研究のほとんどは、欧米からの報告であり、日本人のデータは極めて少ない。特に MSH6 遺伝子変異に関する報告はほとんどないため、これを有する日本人の臨床病理学的特徴は不明である。そこで1,720の大腸がん症例に対し MSI 検査を実施してリンチ症候群が疑われる症例を絞り込み、MMR 遺伝子解析を行った。解析の結果、MSH6 遺伝子に9つの新規病的変異および8つの意義不明のミスセンスバリエーションを同定した。病的変異症例に発症した腫瘍の臨床病理学的特徴として、大腸癌の平均発症年齢は53.6歳とこれまでの欧米からの報告と同等であったのに対し、子宮内膜がんの平均発症年齢(49.2歳)は、欧米人(56.5歳)よりも若い年齢で発症していた。また、リンチ症候群の大腸癌は右側に発症しやすい傾向があるといわれているが、MSH6 変異保有者の大腸癌は77.8%が左側大腸に発症していた。症例数が十分ではないが、上記のように日本人と欧米人との間には、臨床病理学的差異があり、日本におけるリンチ症候群患者のサーベイランスを計画する上で注意が必要であると思われる。(Oncol Rep.; 30,2909-2916,2013)

## S1-6

## リンチ症候群患者に発生した大腸非浸潤性腫瘍におけるミスマッチ修復蛋白質発現の検討

○田中 寛人<sup>1)</sup>、中島 健<sup>1)</sup>、関根 茂樹<sup>2)</sup>、松本 美野里<sup>1)</sup>、坂本 琢<sup>1)</sup>、大竹 陽介<sup>1)</sup>、松田 尚久<sup>1)</sup>、谷口 浩和<sup>2)</sup>、九嶋 亮治<sup>2)</sup>、斎藤 豊<sup>1)</sup>、牛尼 美年子<sup>3)</sup>、吉田 輝彦<sup>3)</sup>、菅野 康吉<sup>3)4)</sup>

1) 国立がん研究センター中央病院 内視鏡科、

2) 同 病理科、3) 同 総合内科遺伝相談、

4) 栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室・がん予防研究室

【背景・目的】マイクロサテライト不安定性(MSI)はリンチ症候群(LS)患者における大腸腫瘍発生の初期段階から存在すると考えられている。一方、近年、ミスマッチ修復(MMR)機能異常の検査として、MMR蛋白質に対する免疫染色が用いられるようになってきた。今回、われわれはLS患者に発生した非浸潤性大腸腫瘍を対象として、免疫染色によるMMR蛋白質発現を検討した。

【方法】2012年12月までにMMR遺伝子の生殖細胞系列変異が同定された31症例(MLH1:17例、MSH2:13例、MSH6:1例)において、2013年8月までに大腸内視鏡検査を施行し切除した非浸潤性大腸腫瘍(計125病変)を対象とした。ホルマリン固定パラフィン包埋標本を用い、MLH1, MSH2, PMS2, MSH6に対する免疫染色を行い、一つ以上の発現が消失または減弱している病変をミスマッチ修復蛋白質発現異常と判定した。

【結果】103病変(82.4%)にMMR蛋白質発現の低下を認めた。Low-grade adenoma および high-grade adenoma/ 粘膜内癌での発現異常の頻度はそれぞれ72.0%(54/75)、98.0%(49/50)であった。腫瘍径別では5mm以下、6-10mm、11mm以上での発現異常での頻度はそれぞれ66.1%(37/56)、94.6%(35/37)、100%(28/28)であった。

【考察】LS患者に発生した比較的小さな大腸腫瘍性病変において高頻度にMMR蛋白質の発現異常を認めた。異型度および腫瘍径の増大に従い頻度が高くなる。現行の改訂ベセスダ基準の対象病変は浸潤癌となっているが、腺腫での染色異常同定はLS患者診断の補助診断に役立つ可能性がある。今後同一患者の浸潤性病変でのMMR蛋白質発現、生殖細胞系列変異との相関も含めて検討・提示したい。