

## 4. 匿名化符号の対応表と入力データの保管

- 被験者およびその血縁者について適切に匿名化がなされ、符号の対応表および保管されている。
- 以下の問題を検出した。

問題の内容

問題に対する対応

## 5. 入力データの内容

- 被験者およびその血縁者の入力されたデータが診療録およびカウンセリング記録の内容と相違ないことを確認した。
- 以下の問題を検出した。

問題の内容

問題に対する対応

## 6. その他

- その他にプロトコールからの逸脱は検出されなかった。
- 以下の問題を検出した。

問題の内容

問題に対する対応

**実施責任者の確認、署名**

上記の内容を確認し、相違ありません。

実施責任者： \_\_\_\_\_ 確認日： \_\_\_\_\_ 年 月 日

## HBOC 家系登録システム V2.30・入力要綱（修正案）

### 施設コード、施設名

施設コードと施設の名称は、登録システムの配布時に事務局にて設定して配布される。

### 入力担当者

各施設で登録システムの管理責任者が、HBOC 診療に携わる関係者の中から登録に必要な人材を選定し、担当者コードとパスワードを設定し登録する。担当者は自身のパスワードを設定し直し、適切に管理する。パスワードの定期的な変更は、各施設の電子システム管理規則や個人情報管理規則等に従う。

### 登録すべき家系

BRCA1/2 遺伝子検査を実施した（登録研究に検査実施者の同意が得られた）全ての家系。

遺伝子検査を予定し、登録の同意が得られたが、検査を中止した家系の登録も可とする。

BRCA1/2 遺伝子検査の結果が陰性で、他の遺伝子 (TP53、MLH1 など) が変異陽性であった家系も登録可とする。

複数の施設で同一家系の患者を診療する場合、可能であれば互いの施設で連携して「施設コード」、「家系番号」、「個人番号」を交換して登録を行う。情報の共有が難しい場合は、それぞれの施設で登録する。

### 登録すべき家系員

自施設で最初に BRCA1/2 遺伝子検査を実施した人を新規家系の最初に登録し、個人番号「001」（本人）として登録する。

発端者の第2度近親者まででがんを発症している血縁者全員（がんの種類にかかわらず）および遺伝子検査を受けた血縁者を全員登録する。第3度近親者についてもいどこに関する情報は臨床的にも比較的得られやすくまた重要でもあるので癌発症者について可及的に入力する。

また、同一人を登録するリスクを軽減するため家系図を添付することとする。

（遺伝子検査を実施した対象者は、「個人登録」画面を使い入力する。伝聞による血縁者は、「簡易登録」画面を使い入力することも出来る。）

（家系員のメンバ登録のみを行い、病歴等の入力を後から行う場合は、

「家系サマリー」画面を利用すると便利。)

### 経過観察

登録した家系の家系員は本人ならびに聞き取りで得られた家系員も全て、乳がん及び卵巣がんの発症状況について、フォロー（聞き取り）を継続し、少なくとも、年1回はデータの更新を行う。

### データセンターへのデータ提出

年1回（8月）、「提出データ抽出、暗号化処理」ボタンを使用して暗号化ファイルを作成し、日本 HBOC コンソーシアム データセンター（メールアドレス：hboc@med.showa-u.ac.jp）に、暗号化ファイルを送付する。（同時に作成されるエクセルファイルは各施設の控えのファイルとして保存する）

### 登録システムによる自動入力項目

ID、家系番号、個人番号、入力担当者名、最終更新日は、登録システムにより自動入力される。

入力間違い等により家系番号を変更する必要があるときは、「家系番号変更」ボタン（既存登録者の登録画面にある）で家系番号が変更可能になり、ボタンを押すと、確認メッセージが表示される。「はい」ボタンを押すと、家系番号、個人番号、続柄、母の個人番号、父の個人番号がクリアされる。正しい家系番号、個人番号等を必ず入力する。

### 施設用検索キー1、2

英数記号（半角）で20文字入力できる。各施設で登録データの検索に便利な記号（カルテ No や遺伝子検査 ID など）を入力する。提出データには出力されない。

### 施設用検索キー3（全角）

漢字、かな、英数記号で20文字入力できる。各施設でルールを決め登録データの検索に便利な情報を入力する。提出データには出力されない。

### 続柄コード

自施設で最初に BRCA1/2 遺伝子検査を実施した人を本人とし、各家系内での「本人」との関係プルダウンメニューから選択する。いどこ、孫などは性別に応じて選択する。祖父母、おじ、おば等は、父親方と母

親方を分けて登録する構造にあるので、正しく選択する。

双子は、一卵性も二卵性の場合も、生年月日が同じ姉妹兄弟として入力する。

異母（異父）姉妹（兄弟）は、HBOC の遺伝に関連する親が共通する場合は姉妹（兄弟）として登録し、異なる親の登録は行わない。共通の親が HBOC の遺伝に関連しない場合は登録しない。

#### 父の個人番号、母の個人番号

登録者の父親または母親の個人番号をプルダウンリストから選択する。HBOC 家系が、父親系と母親系の両サイドに疑われる場合は、父親、母親の両方を入力するが、通常は片方の親が良い。

片サイトの家系ツリーの世代の頂点となる登録者では、親の個人番号は入力不要。

#### 生年月日

登録者の生年月日を入力。

尚、個人情報保護による匿名化のために、データセンターに提出するファイルには、生年月日の中の「日」は削除され、解析では一律「15 日」として取り扱われる。もし、生年月日の年月しか分からず、日が不明な場合は「15 日」を選択する。

年しか分からず、月日が不明な場合は、次の枠から適切な年を選ぶ。データセンターの解析では、「7 月 1 日」として扱われる。

生まれた年も不明な場合は、更に次の枠からおおよその年代または、「不明」を選択する。

#### 性別

続柄で性別が判明する場合は自動入力される。性別不明の場合は空欄とする。

#### 死亡日、死亡時年齢

登録者が死亡した場合は、死亡した年月日を入力または選択する。年月日が不明な場合は死亡時年齢を入力する。

年齢も不明の場合は次の枠から適当な「年代」（80 歳以上は「80 歳代」）または「不明」を選択する。

#### 既往歴

がんの既往歴を選択する。（複数選択可）「卵巣がん」には卵管がん及び

腹膜がん（原発性）を含む。「その他のがん」は、本欄ではがん種の記載は不要で有無を選択する。

#### 死因

死亡者について、死因が乳がん、卵巣がん（卵管がん、原発性腹膜がんを含む）であるかなどを選択する。乳がん、卵巣がんの発症者であっても、死亡の直接の原因がその他のがん又は疾患であればその病名（事故による場合は事故の内容）を記載する。

#### 民族

Asian（日本人）がデフォルトで自動登録される。日本人以外は、プルダウンメニューから選択する。

両親の民族背景が異なる場合は、HBOCに関連する血縁サイドの主な民族を選択する。両親の民族が異なり、どちらがHBOCに関連するか分からない場合は、「7=Other-please specify」を選択し、「民族（その他）」の入力欄にその内容を記入する。

#### 民族（その他）

「民族」で「7=Other-please specify」を選択した場合に、「Enter（決定）」を押すと「民族（その他）」の入力欄が表示されるので、適切な民族名を入力する。

#### 閉経の状態

プルダウンメニューから選択する。登録・更新時点での状況を反映して入力する。

#### 閉経年齢

「閉経の状態」で「1=閉経後」を選択した場合は、閉経時の年齢を入力する。治療による閉経も含め、最終月経年齢を入力する。閉経時の年齢が不明の場合は、次の欄の「不明」を選択する。

#### 出産回数

出産の回数を入力する。（完全週数の妊娠も含む）

#### 初産年齢

最初の出産（完全週数の妊娠も含む）の年齢を入力する。

## 初潮年齢

初潮時の年齢を入力する。

## 第1乳がん、第2乳がん、第3乳がん

第1乳がん：最初に乳がんとして診断された乳がんの内容を登録する。同時に両側、あるいは片側多発の乳がんとして診断された場合は、よりアグレッシブな乳がんを第1乳がんとする。

第2乳がん：2番目に乳がんとして診断された乳がんの内容を登録する。ただし、最初の乳がんが両側乳がんの場合は、第1乳がんとして登録した乳がんの対側の乳がんの内容を登録する。

第3乳がん：3番目に乳がんとして診断された乳がんの内容を登録する。ただし、最初の乳がんが両側乳がんの場合は、2番目に診断された乳がんの内容を登録する。2番目の乳がんが両側乳がんの場合は、対側の乳がんの内容を登録する。

温存手術の同側乳房に乳がんが発症した場合は再発も含め、第2乳がんとして入力する。

## 乳がん発症年齢（年代）

乳がんとして診断された時の年齢を入力する。正確な年齢が不明の場合は、プルダウンメニューから適切な「年代」（80歳以上は「80歳代」）または「不明」を選択する。

尚、該当する乳がんの発症が、発端者のBRCA1/2遺伝子検査の後に発症した場合は、次の「Pテスト後」のチェックボックス（）に必ずチェックを入れる。

## 乳がん区分、左右、遠隔転移

診断された乳がんのタイプ（単発、両側、多発）をプルダウンメニューから選択する。

タイプが不明の場合は「単発」を選択する。

登録する乳がんの部位（左右）をプルダウンメニューから選択する。

左右が不明の場合は、入力しない。

診断時の遠隔臓器への転移の有無を選択する。転移の有無が不明の場合は、「不明」を選択する。（再発による遠隔転移は入力しない。）

## 発見契機

乳がんの発見契機となった診断方法を触診（その癌に関連した自覚症状〔乳頭分泌・腫瘤・硬結〕や医療者が触診で病変を指摘出来た場合）、

超音波、MMG、MRI、CT から選択する（複数可）。その他の診断方法を用いた場合はその他の欄に記入する。不明の場合は、その他の欄で「不明」を選択する。

#### 治療内容

実施した乳癌の治療法を、手術、化学療法（術前）、化学療法（術後）、ホルモン療法（術前）、ホルモン療法（術後）、分子標的薬、放射線治療、未施行から選択する（複数可）。不明の場合は、その他の欄で「不明」を選択する。

#### 術式

実施した乳がんの術式をプルダウンメニューから選択する。

#### 手術時期

乳がん手術を実施した年と月を選択する。

実施した年しか分からない場合は、次の枠の年代を選択する。年も不明な場合は、更に次の枠からおおよその年代または「不明」を選択する。

#### 組織型

乳がんの組織型をプルダウンメニューから選択する。

#### 病理腫瘍径（臨床腫瘍径）

病理診断による浸潤径（長径）を左欄に記入する。術前化学療法がある場合は、化学療法前の臨床的な画像診断等による腫瘍径（長径）を右欄に記入する。また、病理診断の浸潤径が不明な場合も、画像診断等による腫瘍径（長径）を右欄に記入する。腫瘍径が不明の場合は次の欄の「不明」を選択する。

#### リンパ節転移数

転移が確認されたリンパ節の数を記入する。不明の場合は次の欄の「不明」を選択する。

#### ER

ER の判定結果をプルダウンメニューから選択する。

#### PGR

PGR の判定結果をプルダウンメニューから選択する。

## HER2(IHC)

HER2 の免疫組織染色法の判定結果をプルダウンメニューから選択する。

## HER2(FISH)

HER2 の FISH 法の判定結果をプルダウンメニューから選択する。

## Ki67

Ki67 の測定結果を記入する。

## 上皮性マーカー等

上皮性マーカーなどの測定結果を記入する。

## 核異型度 (NG)

核異型度をプルダウンメニューから選択する。

組織学的悪性度の検査結果しかない場合は、核異型と核分裂像の点数が分かればその合計が 2 または 3 点の時は NG「1」、4 点の時は NG「2」、5 または 6 点の時は NG「3」を選択する。点数が確認できない時は「不明」を選択する。

## 卵巣がん発症年齢 (年代)

最初に診断された卵巣がん、卵管がんまたは腹膜がんの発症年齢を記入する。正確な発症年齢が不明の場合は、プルダウンメニューから適切な「年代」(80 歳以上は「80 歳代」) または「不明」を選択する。

尚、該当する卵巣がんの発症が、発端者の BRCA1/2 遺伝子検査の後に発症した場合は、次の「P テスト後」のチェックボックス (□) に必ずチェックを入れる。

## 卵巣がん等の種類

卵巣がん、卵管がん、腹膜がん (原発性) の中で診断が確定したものを  
選択する (複数可)。

## 卵巣がん組織型

卵巣がんの組織型をプルダウンメニューから選択する。ミックスの場合



は、最も主要な組織型を選択する。

#### 卵巣がん進行期

卵巣がん診断時の進行期をプルダウンメニューから選択する。

#### 卵巣がん分化度

卵巣がん診断時の分化度をプルダウンメニューから選択する。

#### 卵巣がんの転移部位

卵巣がん診断時の転移部位を播種、リンパ節、脳、肝、肺、から選択する。その他の場合は転移部位を記入する。

卵巣がんの診療を他院で受けるなどにより不明の場合は、その他欄の「不明」を選択し、以下の治療に関する項目は不明の場合は、入力しない。

(以下の卵巣がん治療に関する項目は、BRCA1/2 遺伝子変異陽性者で必須)

#### 卵巣がん治療開始日

治療を開始した年月日を記入または選択する。月日が不明な場合は、次の枠から、適当な年を選択する。年も不明な場合は、更に次の枠から適当な年代または「不明」を選択する。

#### 卵巣がん手術日 (年代)

手術を実施した年月日を記入または選択する。月日が不明な場合は、次の枠から、適当な年を選択する。年も不明な場合は、更に次の枠から適当な年代または「不明」を選択する。

#### 卵巣がん手術完遂度

卵巣がんの手術の完遂度をプルダウンメニューから選択する。

#### 卵巣がん初回再発日 (年代)

卵巣がんの再発が診断された年月日を記入または選択する。月日が不明な場合は、次の枠から、適当な年を選択する。年も不明な場合は、更に次の枠から適当な年代または「不明」を選択する。

#### 卵巣がんに対する化学療法の効果

術前化学療法の有無をプルダウンメニューから選択する。

「あり」の場合は、治療法を記入し、最良総合効果をプルダウンメニュー

一から選択する。

## 術後化学療法

1st レジメン、2nd レジメン、3rd レジメンを行った場合は、それぞれを実施した段階で記入する。

治療法を記入し、最良総合効果をプルダウンメニューから選択、無憎悪期間の月数を記入する。

2nd レジメンと3 レジメンでは、前レジメンから再発までの期間をプルダウンメニューから選択する。

### ① 他がん名称

乳がん、卵巣がん以外にがんの発症が診断されていれば、がんの名称を記入する。(診断が不明瞭な場合は、「卵巣がん?または子宮がん?」等と記入し、「卵巣がん」の項には入力しない)

### ① 他がん発症年齢 (年代)

①「他がん」の診断時の年齢を記入する。正確な発症年齢が不明の場合は、プルダウンメニューから適切な「年代」(80歳以上は「80歳代」)または「不明」を選択する。尚、該当するがんの発症が、発端者の BRCA1/2 遺伝子検査の後に発症した場合は、次の「Pテスト後」のチェックボックス (□) に必ずチェックを入れる。

### ② 他がん名称

①の他にも乳がん、卵巣がん以外のがんの発症が診断されていれば名称を記入する。

### ③ 他がん発症年齢 (年代)

「②他がん」の診断時の年齢を記入する。正確な発症年齢が不明の場合は、プルダウンメニューから適切な「年代」(80歳以上は「80歳代」)または「不明」を選択する。

尚、該当する乳がんの発症が、発端者の BRCA1/2 遺伝子検査の後に発症した場合は、次の「Pテスト後」のチェックボックス (□) に必ずチェックを入れる。

3つ目以降の「他がん」は「その他の既往歴」欄にがんの名称と発症年齢を記入する。

#### その他の既往歴

HBOC 関連がんの臓器の良性疾患の既往があれば、疾患名と発症年齢を記入する。

#### BRCA 検査日

BRCA1/2 遺伝子を最初に実施（採血）した年月日をカレンダーから選択する。（「2012/4/9」等と直接入力も可能）

正確な月日が不明な場合は、次の枠から適切な年を選択する。

#### 検査の種類

BRCA1/2 遺伝子検査の種類をプルダウンメニューから選択する。

MLPA 陽性家系の血縁者の保因者診断のための MLPA 測定は、「シングルサイト」を選択する。

#### 検査目的

BRCA1/2 遺伝子検査を実施した目的を「本人の健康管理のため」「家族のため」「術式決定」「化学療法の選択」「研究」から選択する（複数可）。

その他に目的があれば、「その他」の欄に記入する。

#### BRCA1 変異、変異の部位と種類

BRCA1 遺伝子検査の報告書の「結果の解釈」にある判定結果をプルダウンメニューから選択する。

変異（「無」以外）があれば、変異の内容（塩基及びアミノ酸の変化）を記入する。（血縁者では発端者の変異の内容が自動で複写される。）

#### BRCA2 変異、変異の部位と種類

BRCA2 遺伝子検査の報告書「結果の解釈」にある判定結果をプルダウンメニューから選択する。

変異（「無」以外）があれば、変異の内容（塩基及びアミノ酸の変化）を記入する。（血縁者では発端者の変異の内容が自動で複写される。）

#### ※特殊な報告例の対応

「結果の解釈」に定型の判定がなく、「下記結果コメント参照」と記載された報告書があります。検査センターの判定基準が諸事用により変更になったためと考えられます。コメントに「・・・その結果生成されたタンパク質が完全にきのうするかどうかについて、現在、十分な情報が

ありません。・・・」と記されているような場合は、判定は「Uncertain」を選択する。

\* 検査結果報告書の情報から変異の入力を実行する例

### 遺伝子検査結果の入力例 1

(ファルコ報告書の表記例)

検査結果	結果	結果の解釈
解析した遺伝子 BRCA1 BRCA2	変異を検出せず <u>V1852I (5782G&gt;&gt;A)</u>	変異を検出せず <u>Uncertain(病的かどうか未確定)</u>
総合判定:	病的かどうか未確定な遺伝子の変化が検出されました。	

  

その他の既往歴

BRCA検査日 2011/03/10

検査目的(複数選択可)  本人の健康管理  家族のため  術式決定  シークエンスのみ  化学療法を選択  研究  その他 患者希望

BRCA1変異 0  無

BRCA2変異 3  Uncertain

変異の部位と種類(塩基) 5782G>A

変異の部位と種類(塩基) V1852I

予防的乳房切除術

## 遺伝子検査結果の入力例 2

(ファルコ報告書の表記例)

検査結果	結果	結果の解釈
解析した遺伝子 BRCA1 BRCA2	2632delA 変異を認めず	Deleterious (病的変異) 変異を認めず

---

**総合判定:** 病的な遺伝子変異が検出されました。

---

**結果コメント**

2632delA 遺伝子変異により、BRCA1 タンパク質のアミノ酸 845 番目でタンパク合成が中断され、正常よりも短いタンパク質が合成されます。  
この遺伝子変異による乳がん・卵巣がんに罹患する正確なリスクは明らかではありませんが、米国でのハイリスク家族における BRCA1 遺伝子変異の研究によると、このタイプの遺伝子変異により、女性が 70 歳までに乳がんに罹患するリスクは 8%、卵巣がんに罹患するリスクは 44% (Lancet

---

その他の既往歴

BRCA検査日 2011/07/06

検査目的(複数選択可)  本人の健康管理  家族のため  術式決定  化学療法選択  研究  その他 術式決定

BRCA1変異 1  Deleterious 変異の部位と種類(塩基) 2632delA (アミノ酸) Stop845

BRCA2変異 0  無 変異の部位と種類(塩基) (アミノ酸)

予防的乳房切除術

### 予防的乳房切除術 (RRM)

RRM 実施の有無をプルダウンメニューから選択する。温存手術後の同側の拡大手術は RRM に含まない。乳がん患者の対側及び未発症者の乳房に乳がんの疑いが生じたが、術前検査で乳がんが確定できていなく実施した手術は RRM に含む。

「実施」の場合は、術式と術後の病理所見をプルダウンメニューから選択し、RRM を実施した時の年齢を記入する。正確な発症年齢が不明の場合は、プルダウンメニューから適切な「年代」(80 歳以上は「80 歳代」) または「不明」を選択する。(切除標本に癌を認めた場合には乳がんの項に病理データとの所見、対応を記入する。)

### 予防的卵巣卵管切除術 (RRSO)

RRSO 実施の有無をプルダウンメニューから選択する。卵巣がんの手術で同時に実施した対側の正常卵巣及び卵管の摘出手術は RRSO に含まない。(卵巣がん患者で、妊孕性の希望などにより正常対側卵巣を温存した場合は、「その他の既往歴」の欄にその旨を記入する。) RRSO は予防を目的として行われた両側卵巣卵管切除術で、卵巣嚢腫や子宮筋腫が併存して実施した症例も含む。腫瘍の増大傾向や腹水の増加など悪性の

可能性が否定できないために手術を行う症例は含めない。乳がんのホルモン療法として卵巣の摘出手術を行った場合も RRSO に含む。

「実施」の場合は、術式と術後の病理所見をプルダウンメニューから選択し、RRSO を実施した時の年齢を記入する。正確な発症年齢が不明の場合は、プルダウンメニューから適切な「年代」(80 歳以上は「80 歳代」) または「不明」を選択する。(RRSO による切除標本に癌を認めた場合には「卵巣がん」の項に病理データ等の所見、対応を記入する。)

#### 初回面談日

登録対象者自身の最初に直接の面談(診察)を実施した年月日をカレンダーから選択する。(「2012/4/9」等と直接入力も可能)

正確な月日が不明な場合は、次の枠から適切な年を選択する。

(発端者等との面談により得た情報から登録を行う伝聞による血縁者は、血縁者自身とは面談していないので、面談日は入力しない。)

#### 最終面談日

登録対象者自身の直接の面談(診察)を実施した最新の年月日をカレンダーから選択する。(「2012/4/9」等と直接入力も可能)

正確な月日が不明な場合は、次の枠から適切な年を選択する。

(面談が1回だけの場合は、「初回面談日」と同日を入力する)

#### 備考1、2

各施設で、入力すべき内容を取り決めて使用する。(提出データにはダウンロードされない)

#### 登録分類

「BRCA 検査日」に年月日または年代の入力がされると自動で「対象者」が選択される。「BRCA 検査日」が未入力の際は「伝聞血縁者」が自動で入力される。

カウンセリングを受け臨床情報を入力したが遺伝子検査を実施していない場合や、遺伝子検査は実施したが登録研究の対象者でない場合などは、手動で「その他」を選択する。

#### 適格規準チェック

「登録分類」に「対象者」が入力されると自動で「適」、「適」、「取得」、「該当せず」、「適切」、「適格」、「可」が選択される。

「登録分類」に「伝聞血縁者」または「その他」が入力されると、空欄となる。

実際の登録者が上記の内容と異なるときは、該当する項目を手動で訂正する。各項目に適格規準に合わない選択がなされると、「総合判定」が自動で「不適格」となり、「データ提出」が「不可」となる。

不適格な登録者など、データセンターにデータを提出すべきでない登録者は、「データ提出」を必ず「不可」にする。

#### 他施設での重複登録

同一の家系の家系員を家系登録研究に参加する他の医療機関で診療していて、家系登録がなされていることが分かった場合は、それぞれの対象者の了解を得て他施設と連絡を取り合い、相手施設の「施設コード」、「家系番号」、「個人番号」を入力する。

#### 家系図登録

登録する家系の家系図が作成されていれば可能な範囲で登録する。

「家系サマリーを開く」を押して現れる HBOC 家系サマリーの画面にある「家系図登録」を押し、システムの案内に従い家系図の PDF ファイルを登録システムにリンクさせる。(JHBOC フォルダーにある「家系図 PDF」フォルダーに自動的に保存される。)

取り込む PDF ファイルの内容は、あらかじめ個人識別情報を削除し匿名化したものを用意する。(取り込む前の PDF ファイルの名前に個人情報情報が含まれていても、登録システムが取り込みの時点でファイル名を変更して付番するので差支えない。)

家系図の内容を更新し、PDF ファイルを差し替えるときは、予め「家系図表示」ウィンドにある「この家系図を削除」で PDF ファイルを一旦削除してから、「家系図登録」の操作を行い、新しい PDF ファイルをリンクさせる。

#### 簡易家系図作成 (任意)

家系サマリー画面にある「簡易家系図作成」を押すと自動的に家系図が作成され PDF 画面が現れる。その際、登録されている家系員の親子関係が「父の個人番号」または「母の個人番号」で結ばれていないとか、家系員の生年月日が入力されていないなどの場合は、入力が不完全であることを警告するウィンドが開く。作成された簡易家系図の PDF ファイルは、「家系図 PDF」フォルダー内に自動で保存される。

(簡易家系図作成機能を利用する場合は、入力要綱では要求されていない癌を発症したことの無い血縁者も登録し、家系図に表記したい血縁者を、全て親子関係で結ぶ必要があります。)

データセンターにデータを提出する時に、「家系図 PDF」フォルダーをそのまま全て CD 等にコピーして、エクセルの登録データとは別にデータセンターに送付する。



### 第3回北海道 HBOC ネットワークミーティングのお知らせ

謹啓

先生方におかれましては、ますますご健勝のこととお慶び申し上げます。

さて、第3回北海道 HBOC ネットワークミーティングを、がん研有明病院遺伝子診療部部長 新井正美先生を研究代表者とする、厚生労働科学研究費補助金（がん政策研究事業）「わが国における遺伝性乳癌卵巣癌の臨床遺伝学的特徴の解明と遺伝子情報を用いた生命予後の改善に関する研究」班の活動の一環として、また日本対がん協会からの交付金を受けて、以下のように開催いたします。多くの先生方のご参加をお待ちしております。

なお、当日は同会場にて午後1時30分より、一般市民向け発表会「遺伝性乳がん卵巣がん がんと遺伝を正しく知ろう」を開催いたします。合わせてご出席いただけますようご案内申し上げます。

詳細ならびに参加申込につきましては近日中にあらためてご案内を差し上げます。どうぞよろしくお願い申し上げます。

謹白

北海道 HBOC ネットワーク 代表世話人  
札幌医科大学医学部遺伝医学  
櫻井 晃洋

#### 記

テーマ 「遺伝性乳癌卵巣癌—診療の最前線と班研究からの提言」

日時 2016年1月10日（日）11:00—12:30

場所 ホテルさっぽろ芸文館（札幌市中央区北1条西12丁目）

#### プログラム

1. 班研究がめざしていること **がん研有明病院 部長  
新井 正美 先生**
2. 遺伝性乳癌診療の最近の話題 **昭和大学医学部 教授  
中村 清吾 先生**
3. 遺伝性卵巣癌診療の最近の話題 **慶應義塾大学医学部 教授  
青木 大輔 先生**

主催 日本対がん協会

共催 北海道 HBOC ネットワーク



# 遺伝性 乳がん卵巣がん

がんと遺伝を正しく知ろう

日時 2016.1/10日 13:30~16:30 場所 ホテルさっぽろ芸文館  
札幌市中央区北1条西12丁目

## プログラム

- |            |                                  |                                 |                               |                                  |    |  |   |                                     |  |         |
|------------|----------------------------------|---------------------------------|-------------------------------|----------------------------------|----|--|---|-------------------------------------|--|---------|
| 13時30分講演開始 | 1 班研究がめざすこと<br>がん研有明病院<br>新井正美先生 | 2 遺伝するがんしないがん<br>北里大学<br>高田史男先生 | 3 遺伝性乳がんの診療<br>昭和大学<br>中村清吾先生 | 4 遺伝性卵巣がんの診療<br>慶應義塾大学<br>青木大輔先生 | 休憩 | 5 遺伝性乳がん卵巣がんの<br>遺伝子検査<br>東京医科歯科大学<br>三木義男先生 | 6 MRIを遺伝性乳がん<br>卵巣がんの診療に活かす<br>相模病院<br>戸崎光宏先生 | 7 北海道での予防的手術<br>北海道がんセンター<br>高橋将人先生 | 8 遺伝性乳がん卵巣がんが<br>心配になったら<br>札幌医科大学<br>櫻井晃洋先生 | 総合討論・質疑 |
|------------|----------------------------------|---------------------------------|-------------------------------|----------------------------------|----|--|---|-------------------------------------|--|---------|

## 1 班研究がめざすこと

がん研有明病院 新井 正美

私たちの研究班では、日本人における遺伝性乳がん卵巣がんの特徴を明らかにすること、及びこの患者さんが適切な医療を受けられるようにすることを目的として、以下の5つのテーマを扱っています。

1. 遺伝性乳がん卵巣がんの全国登録事業
2. BRCA遺伝子変異をもつ方におけるMRI検診の有効性
3. リスク低減卵巣卵管切除術における諸問題の検討
4. BRCA1/2以外の遺伝性乳がんの原因遺伝子の変異
5. 遺伝性乳がん卵巣がんの診療が可能な施設の認定制度

皆様のお悩みや疑問が少しでも解決できるよう研究班一同、熱心にそれぞれの課題に取り組んでいます。

## 2 遺伝するがんしないがん

北里大学 高田 史男

「遺伝するがん・しないがん」とはどのようなことなのでしょう？

最近よく「うちのがんの家系だから…」という話を聞くことがありますが、これは遺伝ということなのでしょう？

遺伝するがんとうがんにかかりやすい体質って同じことなのでしょう？

遺伝するがんとしないがんは、どちらが重症なのでしょう？治療法は異なるのでしょうか？

こういったがんと遺伝にまつわる素朴な疑問について、本講演では分かりやすい解説に努めます。

## 3 遺伝性乳がんの診療

昭和大学 中村 清吾

遺伝性乳がん卵巣がん症候群は、乳がん全体の約5-10%を占め、BRCA1又はBRCA2という遺伝子が正常に働かないために、乳がんや卵巣がんが起りやすくなっている状態です。この講演では、①20代の半ばからの検診がなぜ必要か？②どのような検診手段が有用か？③どのような手術が勧められるか？④予防的切除の必要性は？⑤どのような薬が有効か？など、世界の動向や日本の現状を分かりやすくご紹介いたします。

## 4 遺伝性卵巣がんの診療

慶應義塾大学 青木 大輔

BRCA1およびBRCA2遺伝子に変異があると乳がん、卵巣がんなどが好発することから、未発症者には予防策としてリスク低減卵管卵巣切除術などが考慮されます。一般に遺伝性腫瘍は常染色体優性遺伝なので血縁者の腫瘍歴から推定が可能であり、遺伝学的検査に際しては遺伝カウンセリングが必須となります。これらの遺伝性腫瘍の診療の端緒は発症リスクの適確な評価であり、そこに結びつけるためには、遺伝性腫瘍の存在についての認識が普及する必要があります。

## 5 遺伝性乳がん卵巣がんの遺伝子検査

東京医科歯科大学 三木 義男

遺伝性乳がん卵巣がんは、BRCA1またはBRCA2遺伝子の変異によって生じる遺伝性疾患で、遺伝子診断、特に発症前診断が大きな貢献を果たしています。現在、検査費用は約20万円ですが、より安くより精度の高い遺伝子検査の可能性も出てきました。また、最近では、遺伝子検査の結果に基づいて手術法の選択や、予防的に切除するという治療法の選択もできるようになりました。このような遺伝性乳がん卵巣がんの遺伝子検査の現状について解説します。

## 6 MRIを遺伝性乳がん卵巣がんの診療に活かす

相良病院 戸崎 光宏

ハイリスクグループを対象にした乳腺のMRI検診に関して、欧米で多くの研究がなされてきました。厚生労働科学研究費を用いた本研究中の「BRCA1/2変異陽性者のMRI検診の有用性」を検討する項目は、MRIを用いた国内初の多施設前向き試験です。欧米よりも遅れてスタートした反面、より精度の高い診断を行える環境が整備できたと考えています。今回の発表では、MRI検診に関するこれまでの経緯と今後の展望について解説します。

## 7 北海道での予防的手術

北海道がんセンター 高橋 将人

遺伝性乳がん卵巣がん症候群のがん発症リスクを確実に減少する方法としてリスク低減手術があります。しかしながら未発症で手術をすることは、早期発見などの方法で代用できないかという検討が必須であることや自費診療で多額の負担が必要になるなど解決しなければならない問題が存在します。

北海道がんセンターでは、倫理委員会に上申し、リスク低減手術が選択肢の1つとして施行可能なシステムを整えました。その手順整備について紹介するとともに、自費診療でリスク低減乳房切除または卵巣切除を選択した方が、どのような背景でこの治療を選択したのかについて報告します。

## 8 遺伝性乳がん卵巣がんが心配になったら

札幌医科大学 櫻井 晃洋

ご自身あるいはご家族が遺伝性乳がん卵巣がんではないかと心配されている方は少なくないと思います。こうした方々に、不安を不安のまま抱えることなく、正しい情報を提供し、必要があれば検査を行い、検査結果に基づいて今後の健康管理計画をご提案するのが遺伝カウンセリングという医療です。北海道内にも遺伝性乳がん卵巣がんに関して（もちろん他の病気についても）こうした医療を提供できる医療機関があります。不安はひとりで抱えることなく、こうした専門家の支援を活用することをお勧めします。

## 研究成果の刊行物・別刷