

クリニックでも 遺伝子検査を！

がん・感染症センター都立駒込病院

外科（乳腺）・遺伝子診療科

有賀智之

Tokyo Breast Consortium

2024/06/22

@御茶ノ水ソラシティーカンファレンスセンター

本日の内容

広がるHBOC診療

- Right Care
- Right Time
- Right Place

本日の内容

広がるHBOC診療

➤ Right Care

➤ Right Time

➤ Right Place

Right Care

出版物

2021年7月1日 発行

Web版

2021年8月12日 公開

遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) 診療ガイドライン

2021年版

Guidelines for Diagnosis and Treatment of Hereditary Breast and Ovarian Cancer 2021

JOHBOC

日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構
Japanese Organization of Hereditary Breast and Ovarian Cancer



遺傳性乳癌卵巣癌

JOHBOC

遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) 診療ガイドライン

2021年版

Guidelines for Diagnosis and Treatment of Hereditary Breast and Ovarian Cancer 2021

JOHBOC

日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構 編
Japanese Organization of Hereditary Breast and Ovarian Cancer



- ① 序
- ② 作成メンバー
- ③ CQ毎のエビデンスの
確実性および推奨一覧
- ④ 本ガイドライン作成に
あたって (スコープ)
- ⑤ 本ガイドラインで
用いる用語の解説
- ⑥ 重要臨床課題・
診療アルゴリズム

I. 総論

- ① 総論1. 遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) の概要
- ② 総論2. 家族歴聴取と家系図記載法

II. 各論

- ① II-1. 遺伝子診断・遺伝カウンセリング領域
- ② II-2. 乳癌領域
- ③ II-3. 卵巣癌領域
- ④ II-4. 前立腺癌領域
- ⑤ II-5. 膵癌領域
- ⑥ II-6. 悪性黒色腫領域
- ⑦ II-7. 疫学領域

- ⑧ 文献検索式
- ⑨ 外部評価
- ⑩ お役立ちサイト一覧
- ⑪ 利益相反状況の開示について



BQ

- | | |
|-----|--|
| BQ1 | どのような乳癌患者に <i>BRCA</i> 遺伝学的検査を推奨するか？ |
| BQ2 | <i>BRCA</i> 病的バリエント保持者の乳癌根治手術・リスク低減手術にNipple-sparing-mastectomy(NSM)は推奨されるか？ |
| BQ3 | <i>BRCA</i> 病的バリエント保持者の乳癌根治手術・リスク低減手術に再建術は推奨されるか？ |

CQ

- | | |
|-----|---|
| CQ1 | <i>BRCA</i> 病的バリエントを有する乳癌患者に対し、健側乳房のリスク低減乳房切除術（CRRM）は推奨されるか？ |
| CQ2 | 乳癌未発症の <i>BRCA</i> 病的バリエント保持者に対し、両側リスク低減乳房切除術（BRRM）は推奨されるか？ |
| CQ3 | <i>BRCA</i> 病的バリエントを有する乳癌患者に対し、乳房温存療法は推奨されるか？ |
| CQ4 | <i>BRCA</i> 病的バリエントを有する乳癌患者の温存乳房・対側乳房には造影乳房MRIを用いたサーベイランスが推奨されるか？ |
| CQ5 | 乳癌未発症の <i>BRCA</i> 病的バリエント保持者には造影乳房MRIを用いたサーベイランスが推奨されるか？ |
| CQ6 | <i>BRCA</i> 病的バリエント保持者に対し、乳癌発症の予防にリスク低減卵管卵巣摘出術（RRSO）は推奨されるか？ |
| CQ7 | <i>BRCA</i> 病的バリエントを有する乳癌患者に対し、新規乳癌発症予防のためにタモキシフェン（TAM）は推奨されるか？ |
| CQ8 | <i>BRCA</i> 病的バリエントを有する転移再発乳癌に対し、プラチナ製剤の投与は推奨されるか？ |
| CQ9 | <i>BRCA</i> 病的バリエントを有する転移再発乳癌に対し、PARP-1阻害薬の投与は推奨されるか？ |

FQ

- | | |
|-----|--|
| FQ1 | <i>BRCA</i> 病的バリエントを有する乳癌患者に対する周術期薬物療法は、非保持者と同様の治療が推奨されるか？ |
| FQ2 | 乳癌未発症の <i>BRCA</i> 病的バリエント保持者に対し、新規乳癌発症に対する化学予防は推奨されるか？ |
| FQ3 | <i>BRCA</i> 病的バリエントを有する乳癌患者に対し、乳房全切除術後放射線療法（PMRT）は推奨されるか？ |
| FQ4 | <i>BRCA</i> 病的バリエント保持者に対し、プレストアウェアネス（breast awareness）は推奨されるか？ |
| FQ5 | リスク低減乳房切除（RRM）検体にはどのような病理検索が推奨されるか？ |
| FQ6 | 男性の <i>BRCA</i> 病的バリエント保持者に対し、乳癌の一次予防・二次予防は推奨されるか？ |

乳癌治療

BQ

CQ

FQ

BQ2: BRCA病的バリエント保持者の乳癌根治手術・リスク低減手術に Nipple-sparing-mastectomy(NSM) は推奨されるか？

BQ3: BRCA病的バリエント保持者の乳癌根治手術・リスク低減手術に 再建術 は推奨されるか？

CQ3: BRCA病的バリエントを有する乳癌患者に対し、乳房温存療法 は推奨されるか？

CQ8: BRCA病的バリエントを有する転移再発乳癌に対し、プラチナ製剤 の投与は推奨されるか？

CQ9: BRCA病的バリエントを有する転移再発乳癌に対し、PARP-1阻害薬 の投与は推奨されるか？

FQ1: BRCA病的バリエントを有する乳癌患者に対する 周術期薬物療法 は、非保持者と同様の治療が推奨されるか？

FQ3: BRCA病的バリエントを有する乳癌患者に対し、乳房全切除術後放射線療法 (PMRT) は推奨されるか？

NEW HBOC GUDDAINES JULY 2024

BQ

CQ1: BRCA

CQ2: 乳癌

CQ4: BRCA

CQ5: 乳癌

CQ6: BRCA

CQ7: BRCA

FQ2: 乳癌

FQ4: BRCA

FQ6: 男性

るか?

るか?

?

?



本日の内容

広がるHBOC診療

➤ Right Care

➤ **Right Time**

➤ Right Place

Right Time

するBRCA遺伝子検査は

(英国ロイヤルマーズデン病院からの報告)

Does mainstream BRCA testing affect surgical decision-making in newly-diagnosed breast cancer patients?

Ain Q, et al., The Breast. 2023; 67: 30-35 (COIなし)

概要

対象 2013～2018年の間で新規で乳癌と診断され、ロイヤルマーズデン病院が定めるBRCA遺伝子検査実施基準を満たし、かつ周術期に検査をした474名

方法 BRCA遺伝子検査に関する情報はプロスペクティブに、手術の情報はレトロスペクティブに収集した

ロイヤルマーズデン病院が定めるBRCA遺伝子検査実施基準を満たし、かつ周術期に検査をした474名の内訳

ロイヤルマーズデン病院が定めるBRCA遺伝子検査実施基準

45歳以下の乳癌

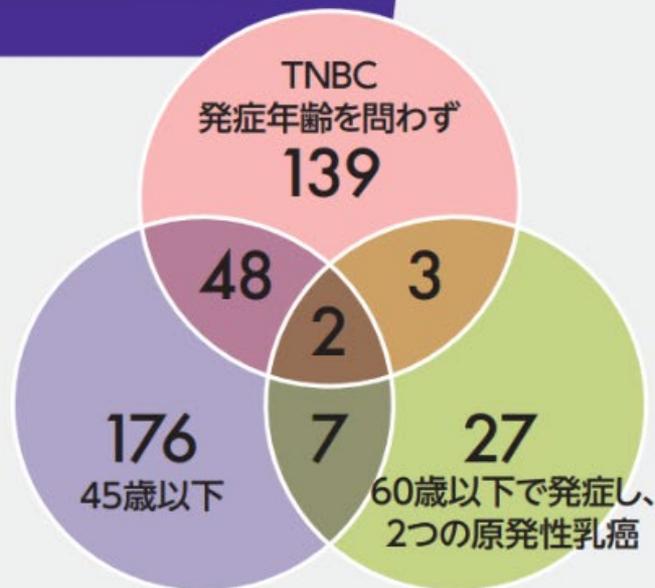
TNBC(発症年齢を問わず)

60歳以下で発症し、2つの原発性乳癌

乳癌と卵巣癌を発症

男性乳癌

ご本人の乳癌に加えて、親、子、あるいは兄弟姉妹が上記の基準に該当

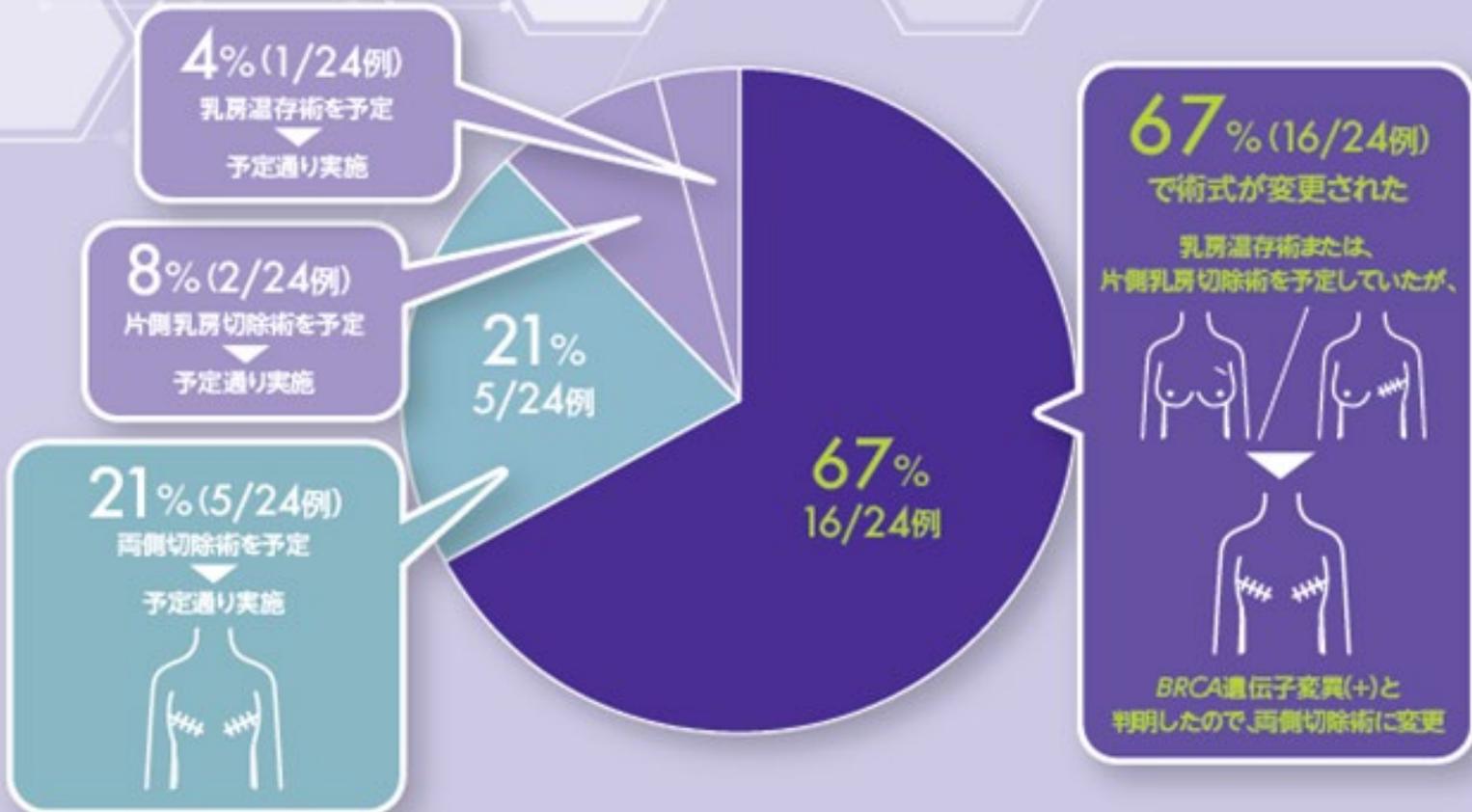


新規に診断された乳癌症例に対するBRCA遺伝子検査は術式の決定に影響を及ぼすか？ (英国ロイヤルマーズデン病院からの報告)

Does mainstream BRCA testing affect surgical decision-making in newly-diagnosed breast cancer patients?

Ain Q, et al., The Breast. 2023; 67: 30-35 (COIなし)

術前にBRCA遺伝子変異(+)と判明した24例の術式



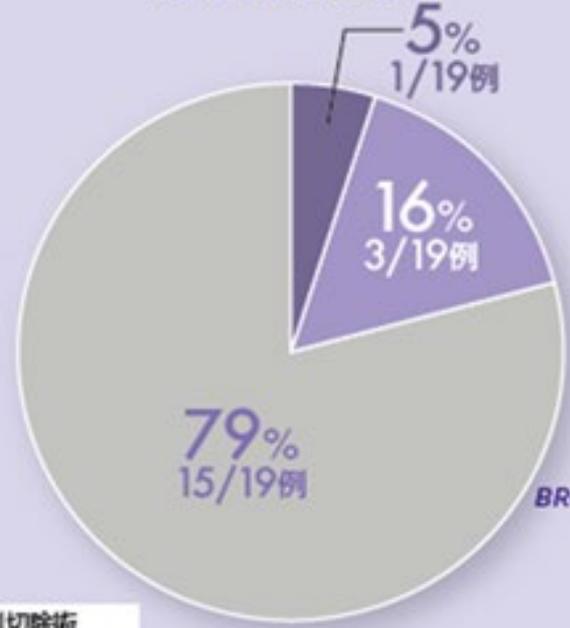
新規に診断された乳癌症例に対するBRCA遺伝子検査は術式の決定に影響を及ぼすか？ (英国ロイヤルマーズデン病院からの報告)

Does mainstream BRCA testing affect surgical decision-making in newly-diagnosed breast cancer patients?

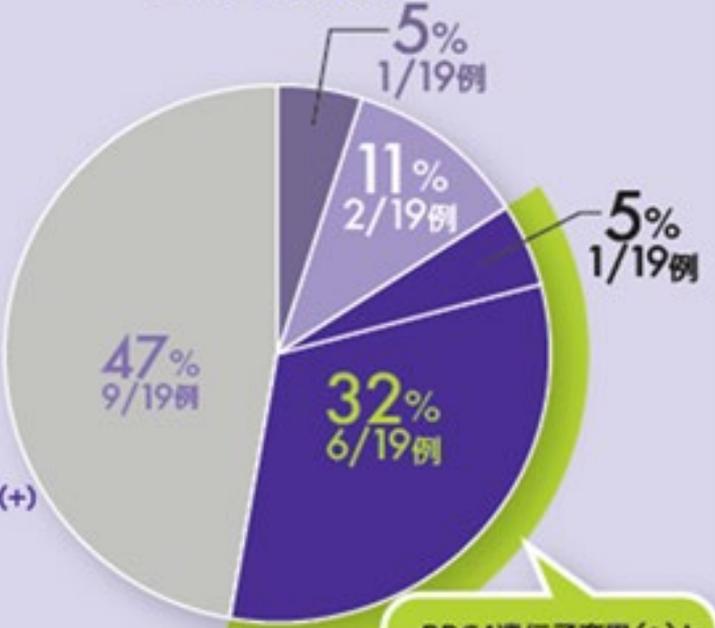
Ain Q, et al., The Breast. 2023; 67: 30-35 (COIなし)

術後にBRCA遺伝子変異(+)と判明した19例の術式

BRCA遺伝子検査結果が判明する前に実施した手術の術式



術後にBRCA遺伝子変異(+)と判明後に追加した手術の術式



術後にBRCA遺伝子変異(+)と判明し

BRCA遺伝子変異(+)と判定後追加切除
37%
7/19例

- 両側切除術
- 片側乳房切除術
- 乳房温存術

症例

60代女性

【家族歴】

いとこ（父方）乳癌 40代発症

【現病歴】

左乳房腫瘍自覚

近医受診後当科紹介受診

病理 TNBC NG3

治療前診断 cT2N2M0 StageIIIA

【既往歴】

40代（27年前）

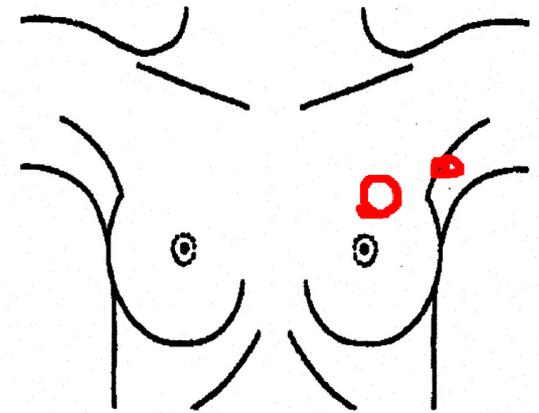
右乳癌

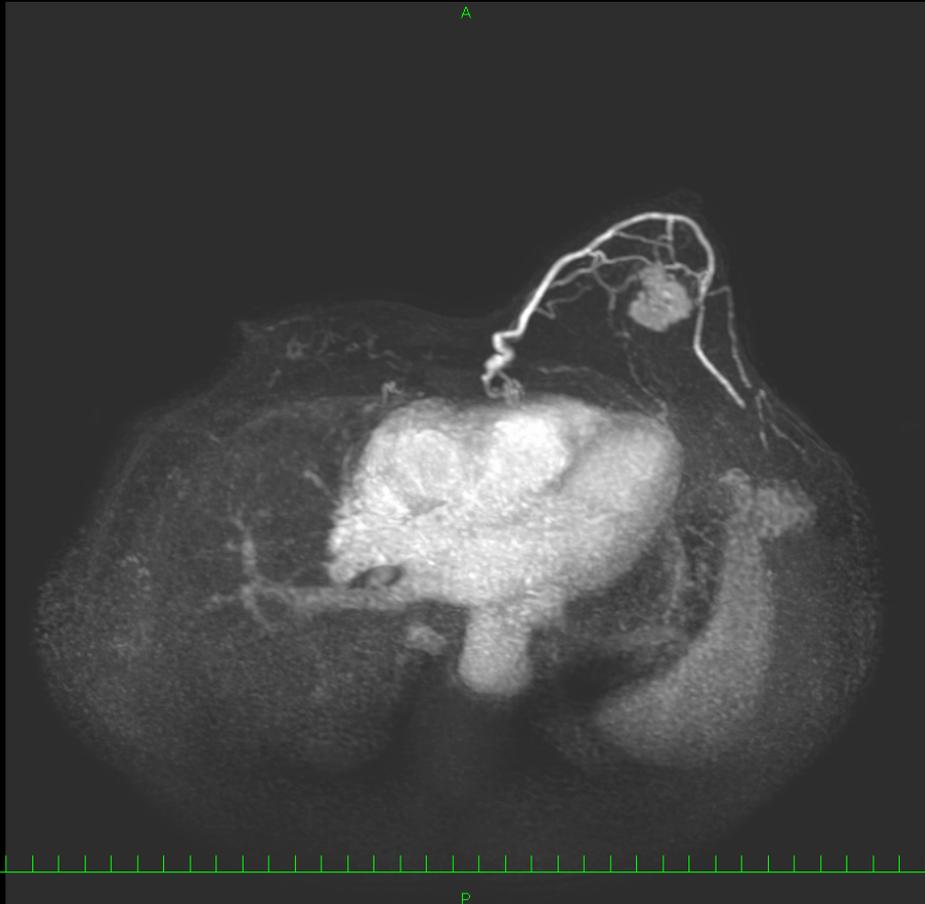
温存術

詳細不明

主病変3cm

腋窩リンパ節腫大+





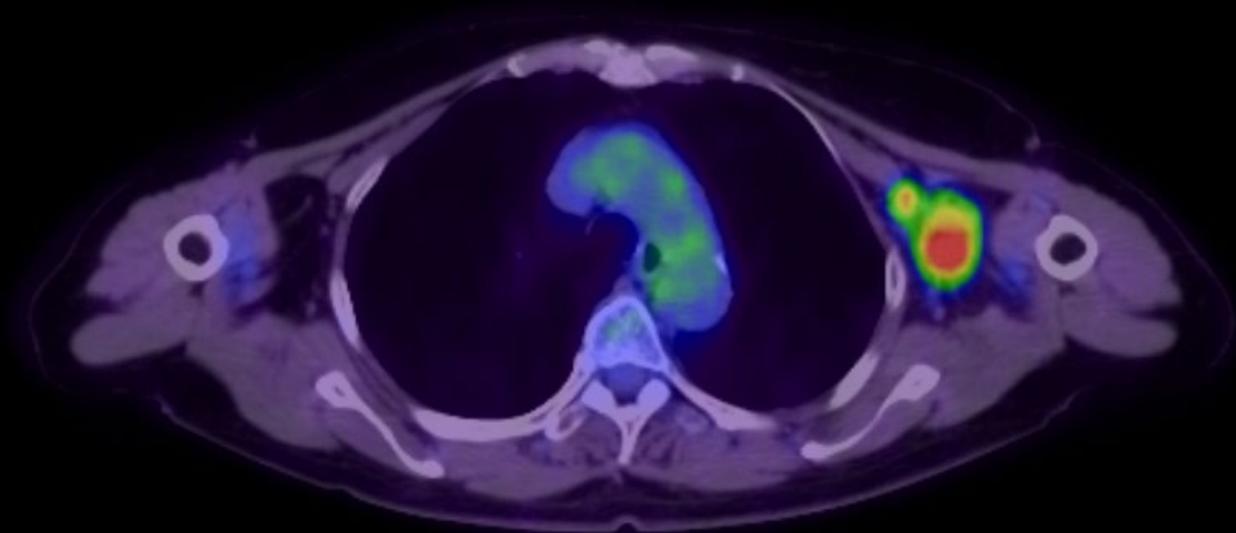
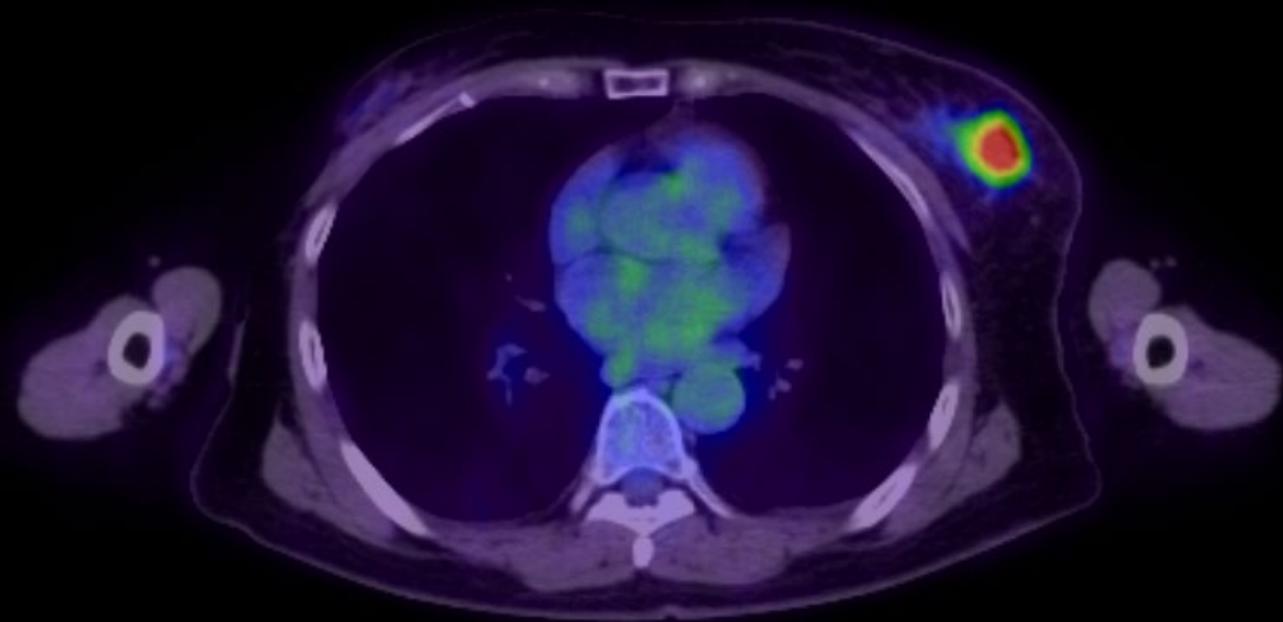
A

R

L

P

WL:1483 WW:2362
1.33

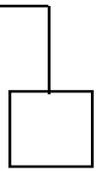
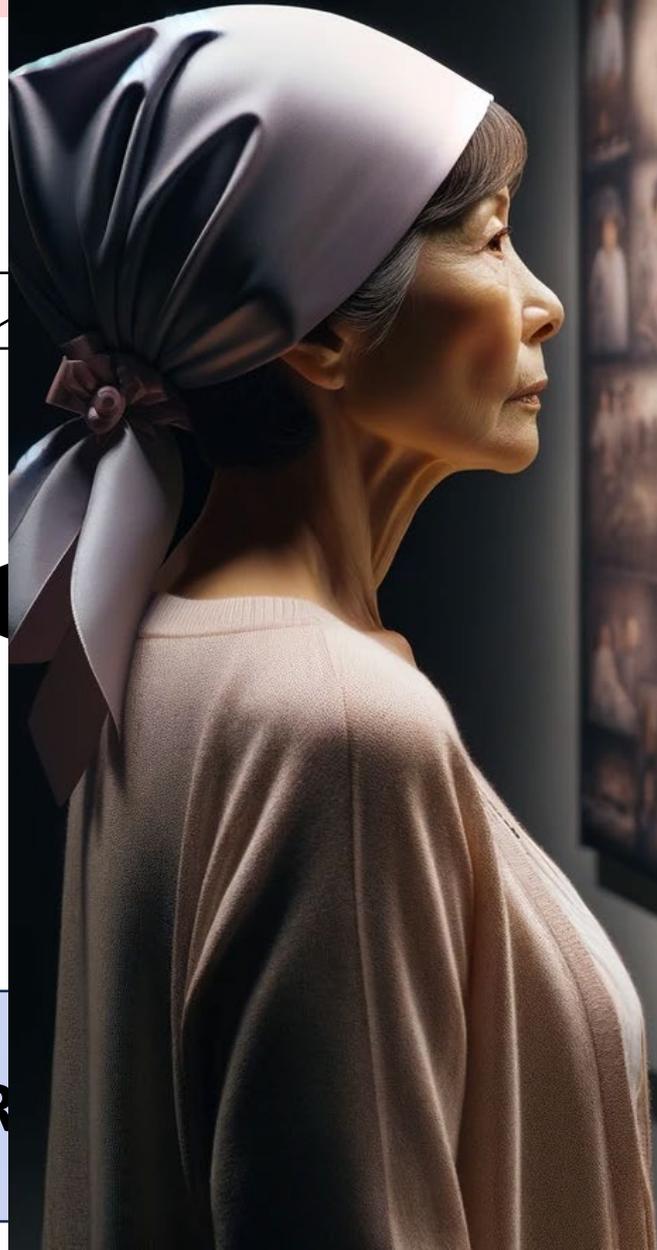


I

II

III

IV



80's
dx.70's 胃癌



20's

BR

年
病院
彦 (CGC)

本日の内容

広がるHBOC診療

➤ Right Care

➤ Right Time

➤ **Right Place**

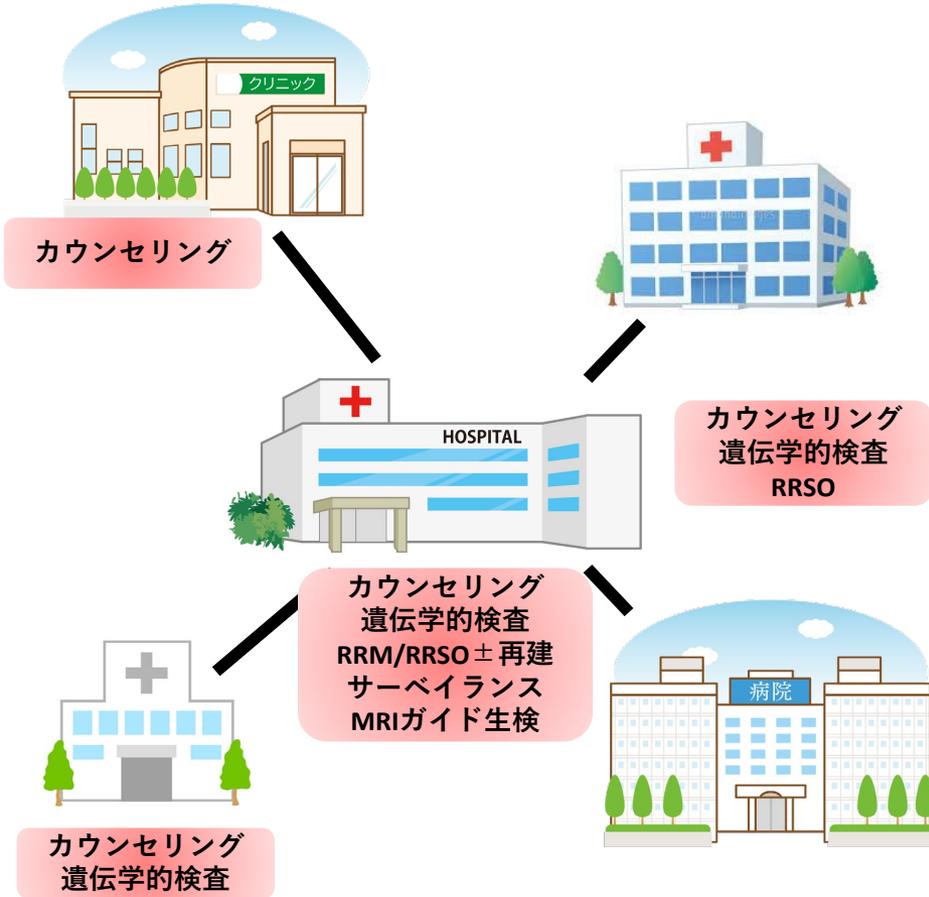
Right Place

	基幹施設	暫定基幹施設		連携施設	暫定連携施設	協力施設
臨床遺伝専門医	◎	◎		○	○	
認定遺伝カウンセラー [®]	△	△				
乳腺専門医	◎	◎		○	○	○
婦人科腫瘍専門医	◎	◎				
HBOC遺伝学的検査実施	◎	◎		◎	◎	
乳癌サーベイランス	◎	◎		○	○	○
婦人科サーベイランス	◎	◎				
RRM (未発症・自費)	◎	◎		○	○	
RRSO (未発症・自費)	◎	◎				
RRM (既発症・保険)	◎		◎	○		
RRSO (既発症・保険)	◎		◎			
HBOC講習会	◎	◎	◎	◎	◎	◎
HBOCカンファレンス	◎	◎	◎	◎	◎	
患者登録	◎	◎	◎	◎	◎	
総合診療基幹施設連携				◎	◎	◎

◎：必須 △：望ましい ○：いずれか必須

地域連携

できるところまで各医療機関で頑張り、できない部分は連携でカバーする



遺伝性乳癌卵巣癌総合診療基幹施設

所在地	施設名	診療責任者名	診療責任者所属科	認定期限
北海道	札幌医科大学	櫻井 昇洋	遺伝子診療科	2023/3/31
北海道	旭川医科大学病院	北田 正博	乳腺疾患センター	2023/3/31
北海道	北海道がんセンター	高橋 将人	乳腺外科	2024/3/31
北海道	北海道大学病院	三田村 卓	婦人科	2024/3/31
青森県	青森県立中央病院 ※※	北澤 淳一	臨床遺伝科	2025/3/31
岩手県	岩手医科大学附属病院	福島 明奈	臨床遺伝科	2023/3/31
宮城県	東北大学病院 ※※	石田 孝直	総合外科	2025/3/31
福島県	福島県立医科大学附属病院	渡邊 尚文	産婦人科	2024/3/31
群馬県	群馬県立がんセンター ※	柳田 廣弘	乳腺科	2025/3/31
茨城県	筑波大学附属病院	野口恵美子	遺伝診療部	2023/3/31
茨城県	茨城県立中央病院	齋藤 誠	遺伝子診療部	2024/3/31
埼玉県	埼玉医科大学国際医療センター	吉田 裕之	婦人科腫瘍科	2023/3/31
千葉県	千葉大学医学部附属病院 ※※	市川 智彦	遺伝子診療部	2024/3/31
東京都	聖路加国際病院 ※	山中美智子	遺伝診療部	2025/3/31
東京都	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター ※	松井 哲	乳腺科	2025/3/31
東京都	公益財団法人 がん研究会 有明病院 ※	上野 貴之	乳腺外科	2025/3/31
東京都	昭和大学病院 ※	中村 清吾	臨床遺伝医療センター／がんゲノム医療センター／乳腺外科	2025/3/31
東京都	順天堂大学附属順天堂医院	新井 正美	ゲノム診療センター	2023/3/31
東京都	慶應義塾大学病院	青木 大輔	産婦人科	2023/3/31
東京都	東京慈恵会医科大学附属病院	佐村 修	産婦人科・遺伝診療部	2024/3/31
東京都	東京都立駒込病院 ※※	有賀 智之	乳腺外科	2024/3/31
東京都	国立国際医療研究センター病院 ※※	北川 大	乳腺内分泌科	2024/3/31



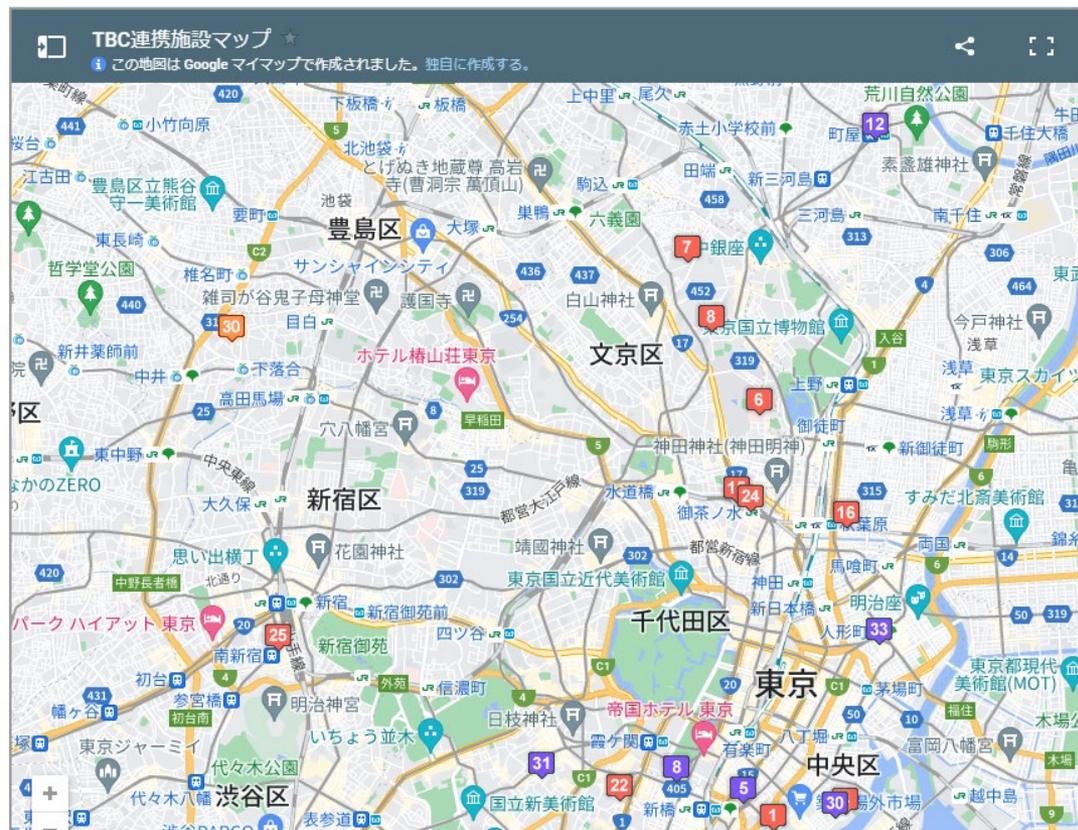
治療初期から重要な遺伝学的検査を
乳腺専門クリニックで提供することは
可能か？

誰が乳癌診療の入り口の
一番近くにいるのか？

連携マップ

- センター病院
- 病院
- クリニック

※都道府県がん診療連携拠点病院/地域がん診療連携拠点病院/東京都認定がん診療病院/東京都乳がん診療連携協力病院該当施設
神奈川県がん診療連携拠点病院/埼玉県がん診療連携拠点病院



遺伝学的検査の施設要件

以下の全ての要件が必要

1. 卵巣がん患者に対して治療法の選択を目的として実施する場合には、化学療法の経験を5年以上有する常勤医師又は産婦人科及び婦人科腫瘍の専門的な研修の経験を合わせて6年以上有する常勤医師が1名以上配置されていること。
2. 乳がん患者に対して治療法の選択を目的として実施する場合には、化学療法の経験を5年以上有する常勤医師又は乳腺外科の専門的な研修の経験を5年以上有する常勤医師が1名以上配置されていること。
3. HBOCの診断を目的として実施する場合には、1) または2) のいずれかを満たすこと。
4. 遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っていること。ただし、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関と連携体制をとっており、当該患者に対して遺伝カウンセリングを実施することが可能である場合は、この限りでない。
5. BRCA 遺伝学的検査の施設基準に係る届出を行っていること

遺伝学的検査の注
遺伝カウンセリング加算

の施設基準に係る届出書添付書類

1 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する常勤医師に係る事項		
氏名	遺伝カウンセリングの経験年数	
	年	
2 当該保険医療機関における遺伝カウンセリングの年間実施件数（20例以上）		
件		
3 関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針の遵守		
有 ・ 無		
4 遺伝学的検査の一部を委託する施設		
名称	住所	確認方法

【記載上の注意】

- 1 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を有する常勤医師につき記載することとし、経歴（遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験、当該保険医療機関における勤務状況がわかるもの）を添付すること。
- 2 「2」については、1月から12月までの件数（新規届出の場合は届出前3か月間の件数（5例以上））を記入すること。
- 3 「4」については、遺伝学的検査の一部を他の保険医療機関又は衛生検査所に委託する場合には限り記載すること。また、確認方法の欄には、当該保険医療機関又は衛生検査所が関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針を遵守し検査を実施していることを確認できるウェブページのURLを記載する等、確認方法を記載した上で、当該ウェブページのコピー等を添付すること。

BRCA1/2 遺伝子検査 腫瘍細胞を検体とするもの
血液を検体とするもの の施設基準に係る届出書添付書類

※該当する届出事項を○で囲むこと。

1 化学療法の経験を5年以上有する常勤医師又は産婦人科及び婦人科腫瘍の専門的な研修の経験を合わせて6年以上有する常勤医師に係る事項			
診療科名	常勤医師の氏名	勤務時間	当該診療科の経験年数
		時間	年
3 遺伝カウンセリング加算の施設基準の届出の有無 (有 ・ 無) 当該届出を行っている連携保険医療機関名			

「3」については、当該保険医療機関が遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出行っておらず、当該届出を行っている保険医療機関との連携体制が整備されている場合には、当該連携保険医療機関名を記入すること。その場合、当該連携体制を示す文書を添付すること。

【記載上の注意】

- 1 腫瘍細胞を検体とするものの届出を行う場合は、「1」を記入すること。
- 2 血液を検体とするものについて、卵巣癌患者に対して、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として実施する場合には「1」、乳癌患者に対して、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として実施する場合には「2」、乳癌又は卵巣癌患者に対して、遺伝性乳癌卵巣癌症候群の診断を目的として実施する場合には、「1」又は「2」のいずれかを記入すること。
- 3 「1」及び「2」の常勤医師の勤務時間について、就業規則等に定める週あたりの所定労働時間（休憩時間を除く労働時間）を記入すること。
- 4 「3」については、当該保険医療機関が遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を



JOHBOC

Japan Organization of Hereditary Breast and Ovarian Cancer
一般社団法人 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構



JOHBOC

初めてJOHBOCセミナーを受ける方や有効期間内の受講証の無い方はこちらを受講ください

第9回 初回受講者向け E-learningセミナー

受講期間

2024年 **7** 月 **1** 日(月) 9:00 ~ 2024年 **9** 月 **30** 日 (月) 23:59

申込期間：2024年7月1日(月) 9:00 ~ 2024年8月31日(土) 23:59

JOHBOC E-Learningセミナー（初学者向け）

プログラム	内容	講師	所属	コード	おおよその 講義時間
1	はじめに	有賀 智之	がん・感染症センター 都立駒込病院		5
2	遺伝医学の基礎	横井 左奈	千葉県がんセンター	1.1	90
3	遺伝性乳癌および卵巣癌の遺伝学的背景	増田 健太	慶応義塾大学	1.2	50
4	遺伝性乳癌および卵巣癌の遺伝学的検査	佐々木 瑠美	熊本大学病院	1.3	60
5	遺伝カウンセリング総論	田辺 記子	埼玉医科大学総合医療センター	1.4	35
6	遺伝性乳癌および卵巣癌の遺伝カウンセリング	金子 景香	がん研有明病院		50
7	事例検討	山本 弥寿子	四国がんセンター		40
		岡村 弥妃	四国がんセンター		
8	当事者の立場から	太宰 牧子	ゲノム医療当事者連		40
9	乳癌総論・HBOC乳癌の臨床的特徴	松本 恵	日本赤十字社長崎原爆病院	2.1	50
10	HBOC乳癌の治療	喜多 久美子	聖路加国際大学	2.3	55
11	HBOC乳癌のサーベイランス			2.4	20
12	卵巣癌総論・HBOC卵巣癌の臨床的特徴	野村 弘行	藤田医科大学	3.1	55
13	HBOC卵巣癌の治療	関根 正幸	琉球大学	3.3	55
14	HBOC卵巣癌のサーベイランス			3.4	30
15	HBOCガイドライン	植木 有紗	がん研有明病院	2.2/3.2	60
16	HBOCに伴う乳癌、卵巣癌以外の癌	小坂 威雄	慶應義塾大学	4.1	55
17	HBOCの膀胱がん	松林 宏行	静岡がんセンター		35

HBOC動画の共有

正しく知って、検査を受けよう！

BRCA1/2遺伝子検査

東京都立駒込病院
乳腺外科・遺伝子診療科



健康・医療 東京動画

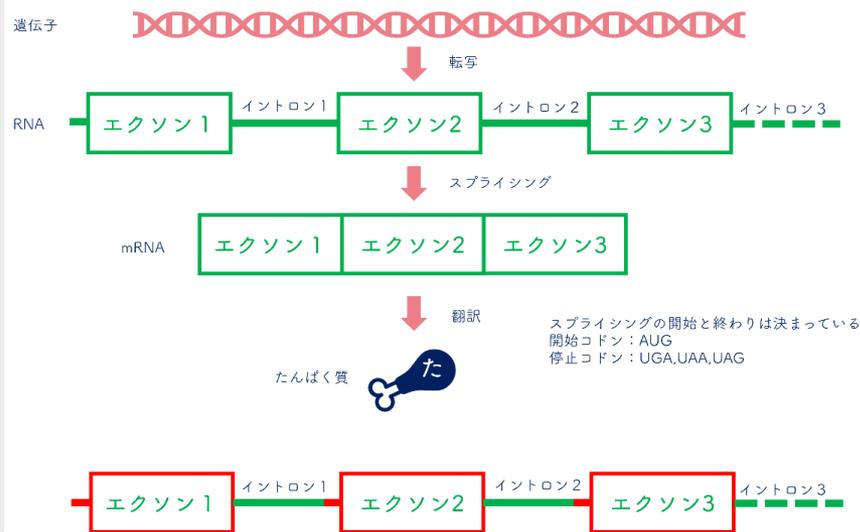
<https://tokyodouga.jp/rn38-dfrs8c.html>

【質疑応答】

- 術後フォロー中（治療後数年経過している場合も含む）の患者の遺伝カウンセリングの費用負担はどうか
 - できる限り保険診療で行えるようにする
- VUSやINCONCLUSIVEの結果が出た患者への遺伝カウンセリングの費用負担はどうか
 - 原則自費診療とする（10,000円）
 - 各状況での費用負担について事前に取り決めを行うこととする（クリニック側もそのようが患者に説明しやすい）
- JOHBOC機関病院によって対応や費用が違う場合と患者が混乱する可能性があり、センター病院などを設定するのはどうか
 - センター病院の設定については調整ができなかった。
 - 患者の混乱を予防するために、陽性であった場合はどこの基幹病院の受診を希望しているのか事前に確認をする必要があると考えられる。
- 乳癌診断時はタイミング的にBRCA検査を進めることが難しい場合がある
 - 術後や内分泌療法を行っている時など、各医院や患者の状況に合わせた紹介が良い。

定期ミーティングでのレクチャー

たんぱく質への翻訳と遺伝学的検査の方法



定期ミーティングでの意見交換

HBOC連携状況

	E-learningセミナー	連携届	遺伝子検査数	陽性者、VUS数
クリニックA	済	済	8	2
クリニックB	済	済	11	0（結果未含む）
クリニックC	済	済	25	2/2
クリニックD	済	済	0	0
クリニックE	未	未	0	0
クリニックF	未	済	0	0
クリニックG	済	済	2	0
クリニックH	未	未	0	0

2023年12月1日現在

BRCA GENE TESTING

RIGHT CARE
RIGHT TIME
RIGHT PLACE

HBO

➤ Right

- ✓H
- を
- ✓手

➤ Right

- ✓H
- 夕

➤ Right

- ✓H
- 野
- ✓診

ました

な問題

適切な

のすそ

す



ご清聴ありがとうございました



地方独立行政法人 東京都立病院機構

がん・感染症センター 都立駒込病院

Tokyo Metropolitan Cancer and Infectious Diseases Center Komagome Hospital

医療を通して人がその人らしく
生き抜くことを支援します

がん・感染症センター 都立駒込病院
外科（乳腺）・遺伝子診療科
有賀 智之

email: tomoyuki_aruga@tmhp.jp

スタッフ募集中!!!