

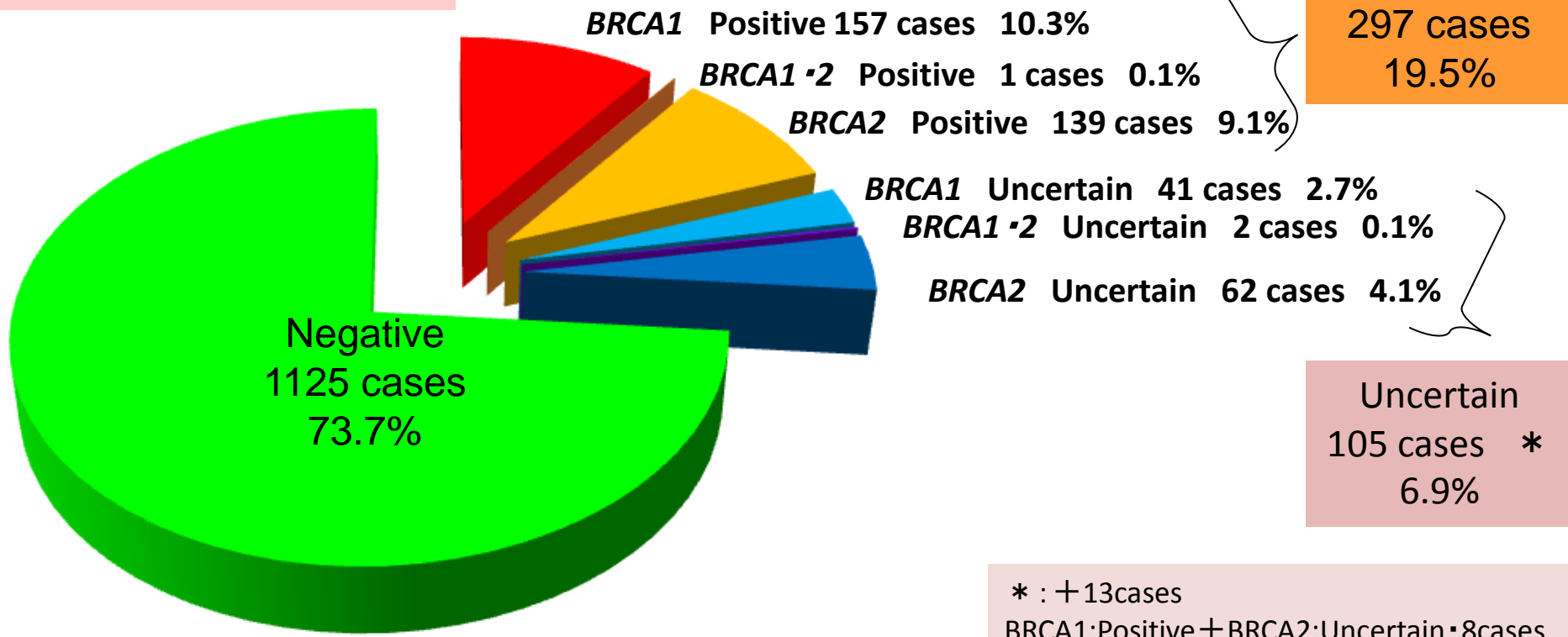
# 施設別登録件数とBRCA1/2遺伝子検査の結果

2016/9

施設名	登録者	対象者	非対象者	家系数	BRCA 受検者	BRCA1 陽性	BRCA2 陽性	他施設重 複登録者
昭和大学病院	1609	368	1241	345	389	49	35	4
聖路加国際病院	2573	705	1868	660	709	65	65	4
がん研有明病院	2159	503	1656	440	515	84	71	8
星総合病院	543	99	444	71	103	13	21	0
四国がんセンター	51	3	48	3	3	2	0	0
北野病院	145	31	114	30	31	3	3	0
高知大学病院	29	8	21	7	8	2	1	0
合計	7109	1717	5392	1556	1758	218	196	16 (8名,7家系)

# Data Collection Study in Japan (2016)

Total 1527 cases



\* : +13cases  
 BRCA1:Positive + BRCA2:Uncertain = 8cases  
 BRCA1:Positive + BRCA1:Uncertain = 2case  
 BRCA2:Positive + BRCA1:Uncertain = 3cases

変異アレル検出件数

	Positive	Uncertain
<i>BRCA1</i>	158	48
<i>BRCA2</i>	140	72

## 2016 病歴分類の区分とBRCA1・2変異検出

297例/1527例

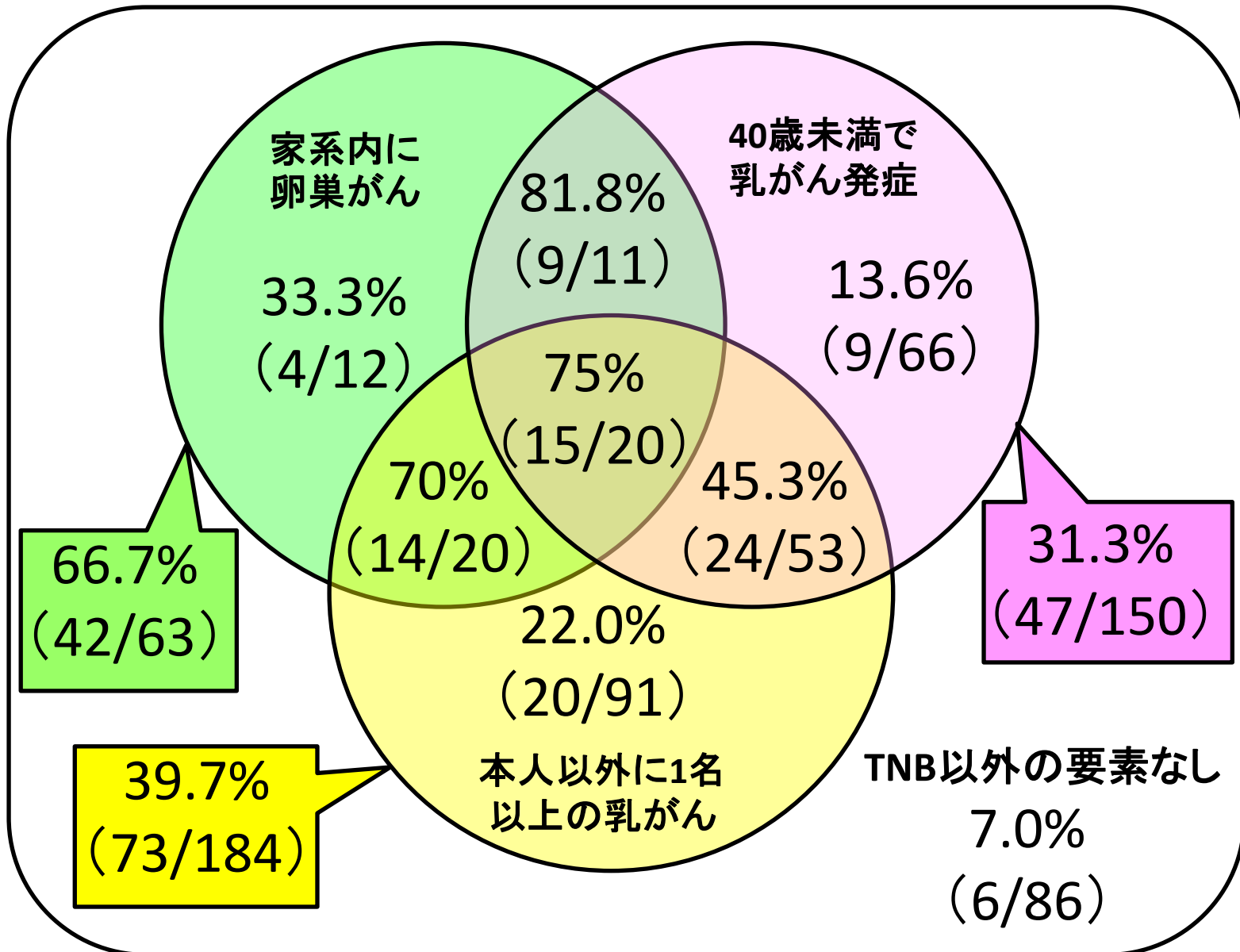
初発年齢を問わず乳がん または卵巣がん	第二度以内の血縁者にあり				乳がん、 卵巣がん の家族歴 なし	第三度 血縁者 にのみ 家族歴 あり
	なし	あり	なし	あり		
	なし	なし	あり	あり		
初発時50歳以上の 乳がんだけがある女性 363例	B1:1 B2:3 (-):106	B1:8 B2:16 (-):90	B1:3 B2:7 * (-):30	B1:1 B2:1 (-):8	B1:1 B2:0 (-):74	B1:0 B2:0 (-):15
初発時50歳未満の 乳がんだけがある女性 971例	B1:19 B2:25 (-):202	B1:38 B2:49 (-):177	B1:27 B2:17 (-):56	B1:17 B2:7 (-):15	B1:14 B2:7 (-):275	B1:1 B2:0 (-):25
初発年齢を問わず 卵巣がんだけがある女性 37例	B1:1 B2:0 (-):4	B1:2 B2:0 (-):0	B1:5 B2:0 (-):7		B1:3 B2:0 (-):13	B1:0 B2:0 (-):2
初発年齢を問わず、乳がん と卵巣がんの両方がある女性 34例	B1:1 B2:0 (-):5	B1:2 B2:0 (-):2	B1:6 B2:0 (-):0	B1:1 B2:0 (-):0	B1:1 B2:1 (-):12	B1:0 B2:0 (-):3
男性の乳がん既往者 初発年齢は問わない 9例	B1:0 B2:0 (-):1	B1:0 B2:0 (-):2	B1:0 B2:0 (-):1		B1:1 B2:0 (-):4	
乳がんも卵巣がんも発症して いない 113例	B1:0 B2:1 (-):22	B1:0 B2:3 (-):36	B1:3 B2:0 (-):23	B1:2 B2:1 (-):11	B1:0 B2:2 (-):8	B1:0 B2:0 (-):1

\*: BRCA1/2二重変異例を各1例含む

# 2016 病歴分類の区分と変異検出率 全体19.4%

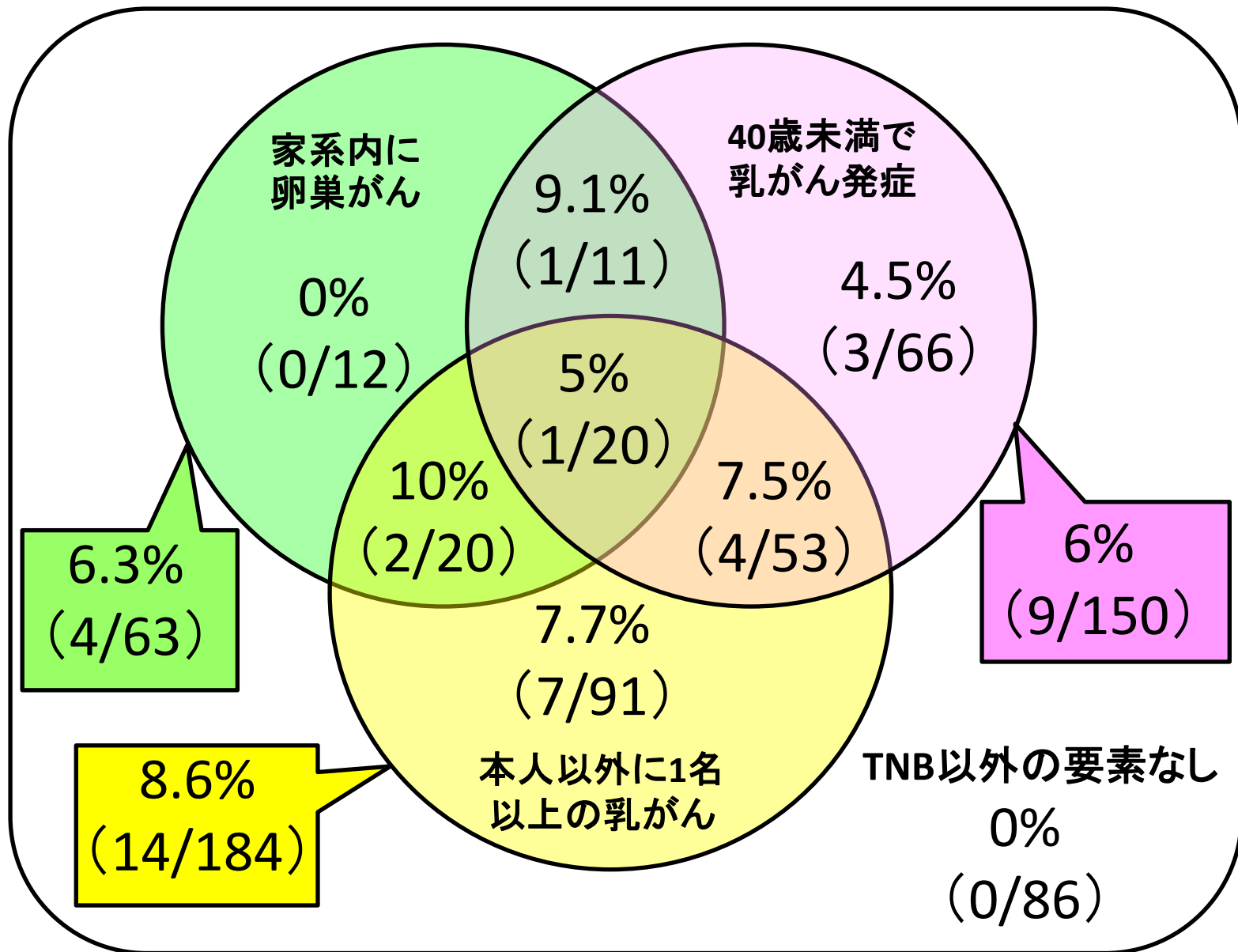
初発年齢を問わず乳がん または卵巣がん	第二度以内の血縁者にあり				乳がん、 卵巣がん の家族歴 なし	第三度 血縁者 にのみ 家族歴 あり
	なし	あり	なし	あり		
	なし	なし	あり	あり		
初発50歳未満の乳がん	なし	あり	なし	あり		
初発年齢を問わず卵巣がん	なし	なし	あり	あり		
初発時50歳以上の 乳がんだけがある女性	4/110 3.6%	24/114 21.1%	9/39 23.1%	2/10 20%	1/75 1.3%	0/15 0%
初発時50歳未満の 乳がんだけがある女性	44/246 17.9%	87/264 33.0%	44/100 44%	24/39 61.5%	21/296 9.6%	1/26 3.8%
初発年齢を問わず 卵巣がんだけがある女性	1/5 20%	2/2 100%	5/12 41.7%		3/16 18.8%	0/2 0%
初発年齢を問わず、乳がん と卵巣がんの両方がある女性	1/6 16.7%	2/4 50%	6/6 100%	1/1 100%	2/14 14.3%	0/3 0%
男性の乳がん既往者 初発年齢は問わない	0/1 0%	0/2 0%	0/1 0%		1/5 20%	
乳がんも卵巣がんも発症して いない	1/23 4.3%	3/36 7.7%	3/26 11.5%	3/14 21.4%	2/10 20%	0/1 0%

全 TNB  
28.3%  
(101/359)



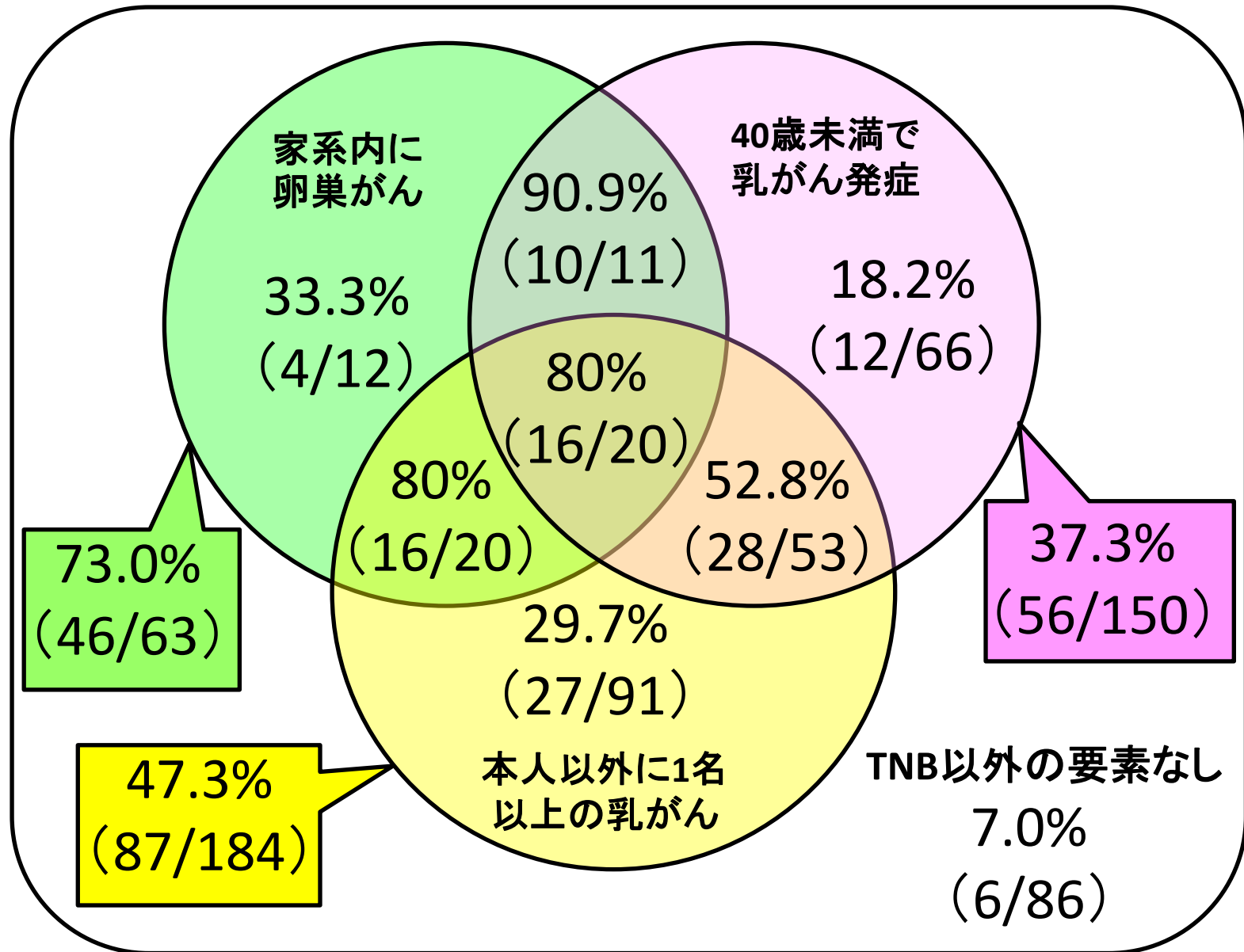
# 全国登録集計・TNB病歴別 BRCA2 検出率 2016

全 TNB  
5.0%  
(18/359)



# 全国登録集計・TNB病歴別 BRCA1/2 検出率 2016

全 TNB  
33.1%  
(119/359)



本人及び血縁者に前立腺がん発症が有る家系と無い家系  
におけるBRCA1/2変異検出率（2016）

前立腺がん 発症者	BRCA1/2 両陽性	BRCA1 陽性	BRCA2 陽性	BRCA1/2 陰性
有 154例	0 (0%)	16 (10.4%)	15 (9.7%)	123 (79.9%)
無 1373例	1 (0.1%)	141 (10.3%)	124 (9.0%)	1107 (80.6%)



# 本人及び血縁者に膵臓がん発症が有る家系と無い家系 におけるBRCA1/2変異検出率（2016）

膵臓がん 発症者	BRCA1/2 両陽性	BRCA1 陽性	BRCA2 陽性	BRCA1/2 陰性
有 141例	0 (0%)	18 (12.8%)	21 (14.9%)	102 (72.3%)
無 1386例	1 (0.1%)	139 (10.0%)	118 (8.5%)	1128 (81.4%)

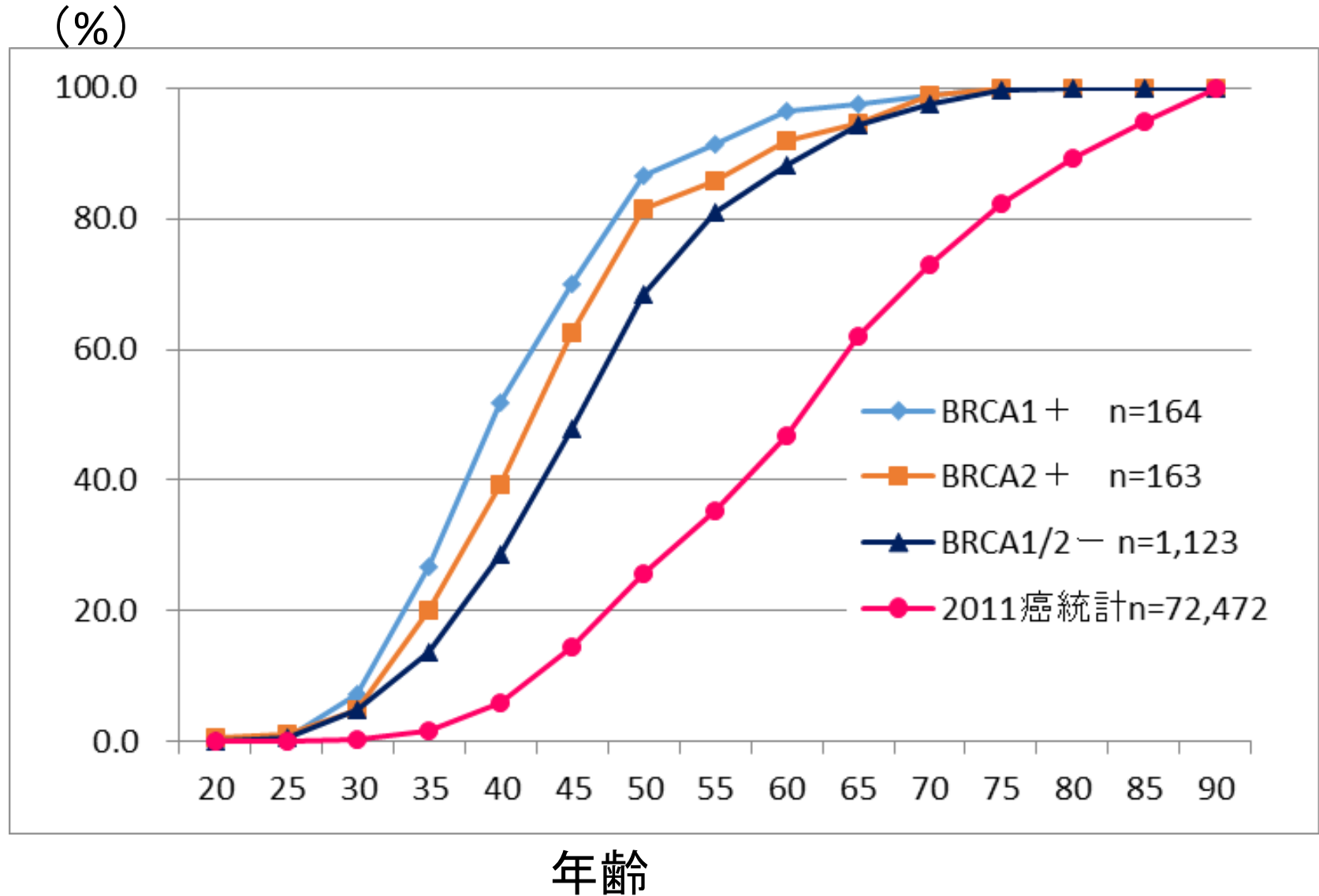
# 乳癌の術式選択を理由に遺伝子検査を実施(418例) (2016)

検査結果	症例数	乳がんの術式			
		温存手術	乳房切除術	皮下全摘出	不明
陽性	66	8 12.1%	50 75.8%	8 12.1%	0 0%
陰性	304	158 52.0%	117 38.5%	24 7.9%	5 1.6%

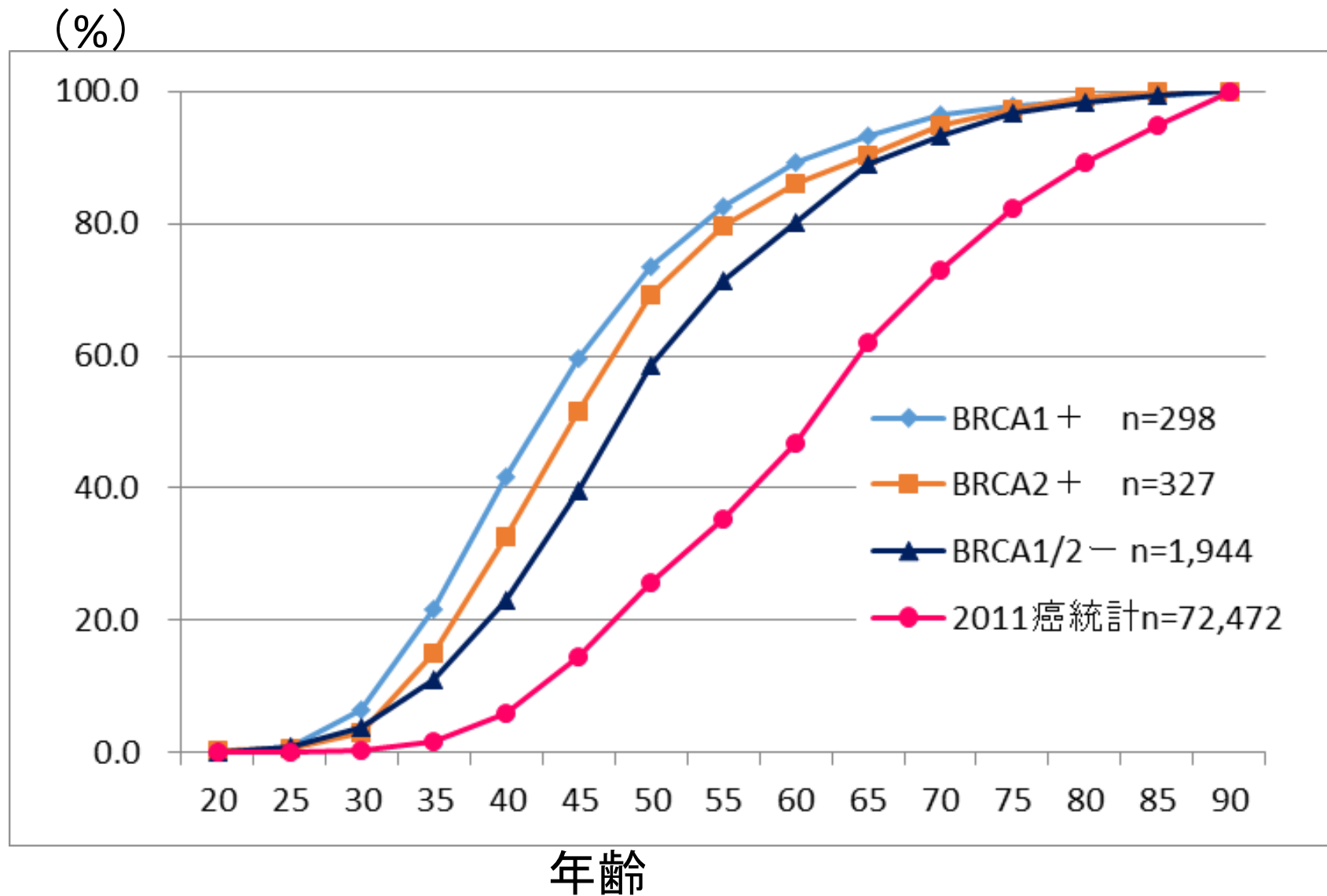
※418例中370例が検査後に手術を実施

第2,3乳がんの術式選択(陽性:11例、陰性:28例)を含む

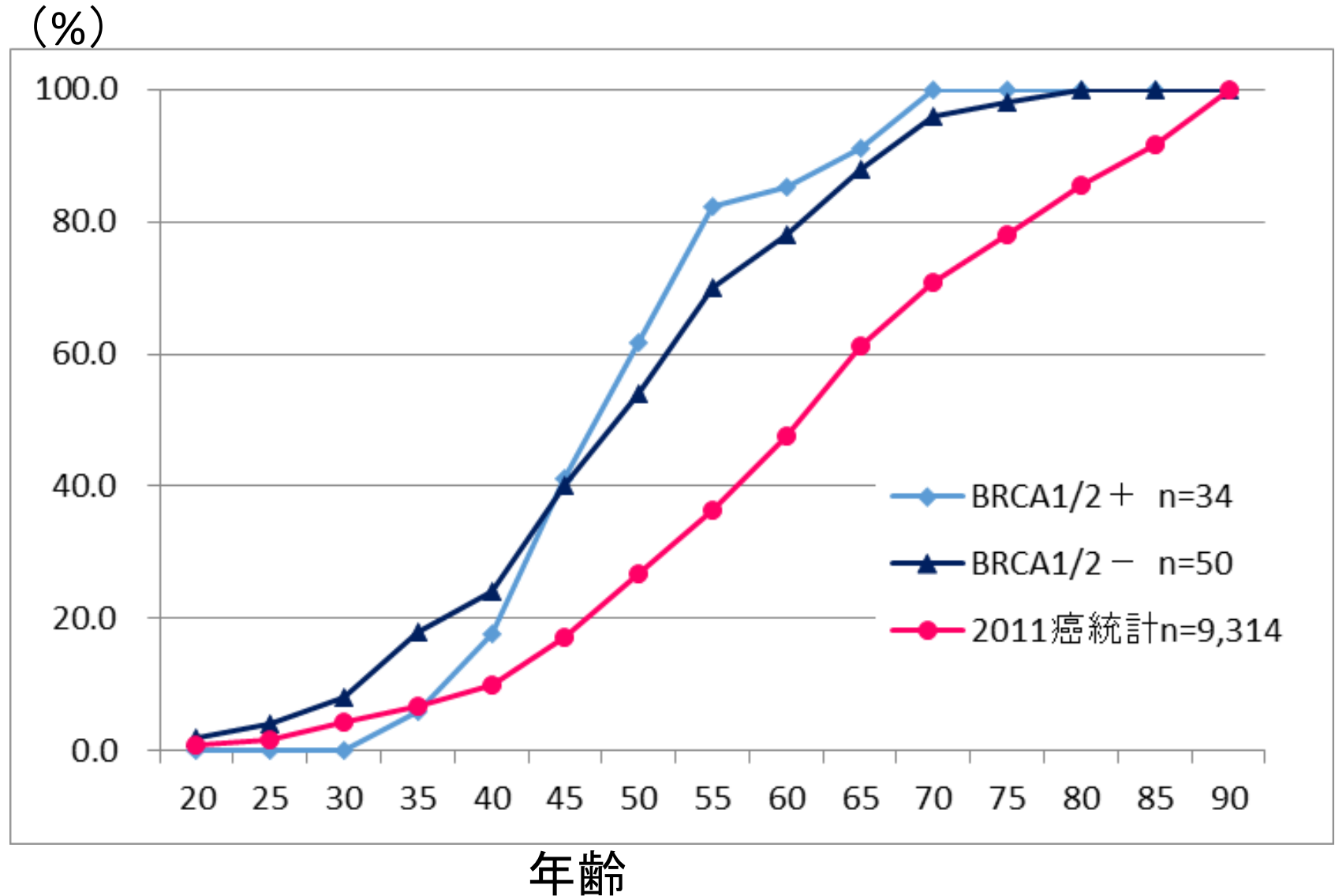
# BRCA1/2検査実施者の変異と乳癌発症累積度数の比較(2016)



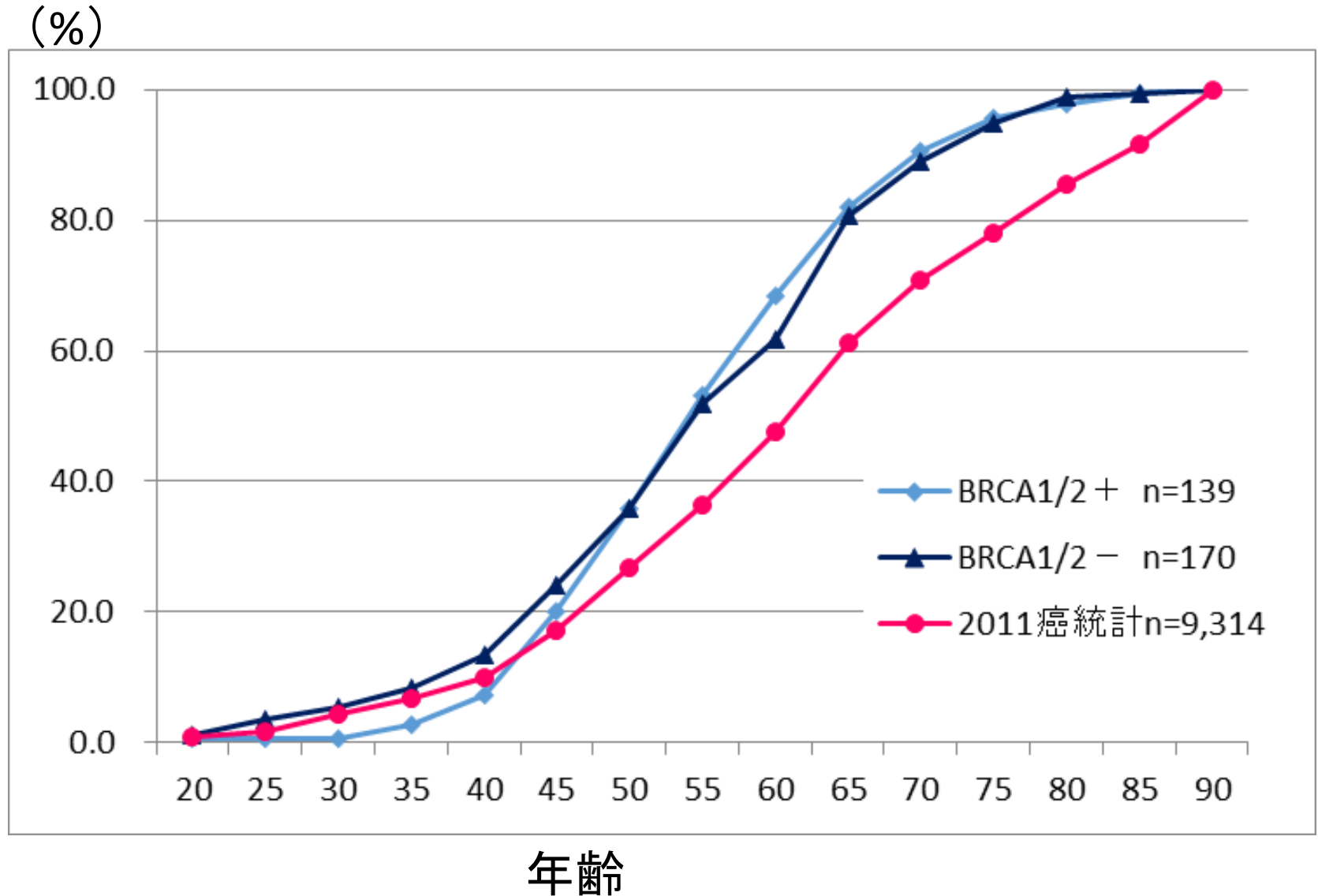
# BRCA1/2変異家系における 乳癌発症累積度数の比較(2016)



# BRCA1/2検査実施者の変異と 卵巣癌発症累積度数の比較(2016)



# BRCA1/2変異家系における 卵巣癌発症累積度数の比較(2016)



# RRM実施者の術後乳がん発症率(2016)

RRM実施者 *	51例
(対側RRM) (両側RRM)	(49例) (2例)
<BRCA1陽性> <BRCA2陽性> <BRCA1/2Uncertain> <BRCA1/2陰性>	<30例> <17例> <3例> <1例>
RRM実施時年齢	30～62歳(44.1歳)
初発乳がんからRRMまでの期間(平均)	0～19年(1.7年)
RRM後観察期間(平均)	1～101ヶ月(28.1ヶ月)
RRM後の乳がん発症者	1例
発症率	1/107(人/人年) 0.93%/年

\* :RRSOも実施した症例31例を含む

# RRSO実施者の術後卵巣がん(腹膜がん)発症率(2016)

RRSO実施者	114例
(乳がん既発症者)	(106例)
(子宮頸がん、子宮体がん既発症者)	(2例)
(その他のがん既発症者)	(5例)
(がん未発症者)	(6例)
〈BRCA1陽性〉	〈57例〉(2例BRCA2共陽性)
〈BRCA2陽性〉	〈50例〉(2例BRCA1共陽性)
〈BRCA1/2Uncertain〉	〈8例〉
〈BRCA1/2陰性〉	〈1例〉
RRSO実施時年齢	36～69歳(49.8歳)
乳がん発症からRRSOまでの平均期間	0～41年(5.8年)
RRSO後観察期間(平均)	0～145.2ヶ月(29.4ヶ月)
RRSO後の卵巣がん(腹膜がん)発症者	1例
卵巣がん発症率	1/257.3(人/人年)(0.39%)
(RRSO後の乳がん発症者)	1例
(乳がん発症率)*	1/(人/人年)(0.39%)

\* :RRMも実施した症例31例を除く



# RRM,RRSO実施時における潜在性乳がん、卵巣がん発症率 (2016)

RRM実施者	51例
潜在性乳がん検出者	6例
発症率	11.8%
BRCA1陽性:2例	
BRCA2陽性:4例	

RRSO実施者	114例
潜在性卵巣がん検出者	2例
発症率	1.8%
48歳、BRCA2陽性、卵管がん	
58歳、BRCA2陽性、卵巣がん	

# 未発症BRCA1/2変異保因者(女性)の検査後乳がん発症率 (2016)

未発症保因者 *	55例
遺伝子検査後観察期間(平均)	0~13.9年(2.5年)
遺伝子検査時年齢(平均)	20~66歳(38.6歳)
遺伝子検査後の乳がん発症者	4例
発症率	4/137.5(人/人年) 2.9%/年
BRCA1陽性2例、BRCA2陽性2例	
発見の契機	MRI:2例、DCIS MMG:1例、DCIS 自己発見:1例、充実腺管癌、3.2cm

\* :子宮頸がん、尿管がんの既発症を各1例含む

# 片側乳がん発症者（女性）の対側乳がん発症率 (2016)

	BRCA1/2陽性者	BRCA1/2陰性者
片側乳がん発症者	189例	892例
遺伝子検査後対側乳がん発症者	8例	4例
遺伝子検査後の観察期間(平均)	0.02～16.8年(3.0)	0.01～20.2年(2.2)
発症率	8/567(人/人年) 1.4%/年	4/1962(人/人年) 0.2%/年
背景		
初発乳がんの発症年齢(平均)	19～74歳(41.7歳)	22～85歳(45.4歳)
RRM施行による除外症例数	37例	3例

# 乳房温存手術実施者(女性)の同側乳房内の乳がん発症率 (2016)

	BRCA1/2陽性者	BRCA1/2陰性者
乳房温存手術実施者	73例	477例
遺伝子検査後同側乳がん発症者	3例	2例
遺伝子検査後の観察期間(平均)	0.01～12.3年(3.5)	0.01～12.5年(2.2)
発症率	3/256(人/人年) 1.2%/年	2/1049(人/人年) 0.2%/年
背景		
初発乳がんの発症年齢(平均)	19～71歳(41.7歳)	22～81歳(46.4歳)
RRM施行による除外症例数	3例	0例