

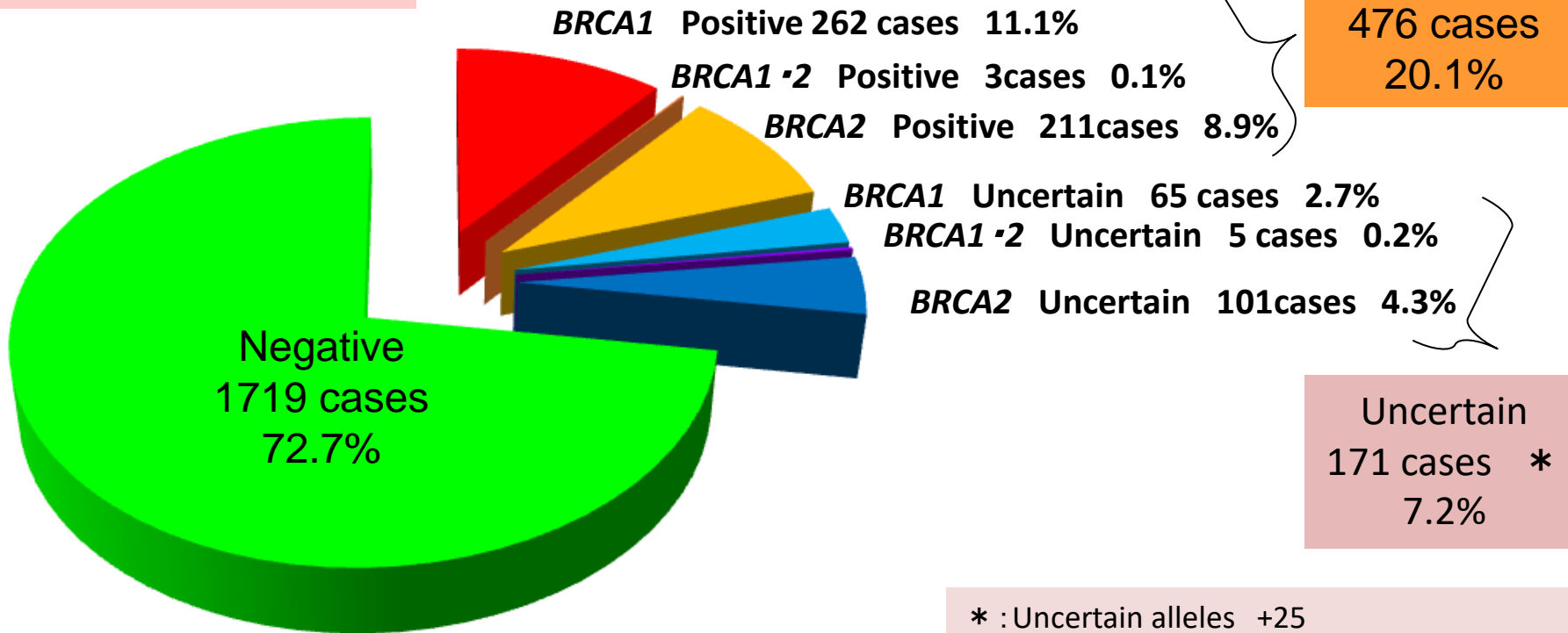
施設別登録件数とBRCA1/2遺伝子検査の結果

2017/9

施設コード	施設名	登録			重複登録	変異検出率評価					検出率評価外対象者					伝聞血縁者の検査				
		総数	対象者数	家系数		検査数	BRCA1陽性	BRCA2陽性	二重変異	検出率	検査数	BRCA1陽性	BRCA2陽性	二重変異	検出率	検査数	BRCA1陽性	BRCA2陽性	二重変異	検出率
0001	昭和大学病院	2073	452	428	9人	425	49	35	1	19.5	27	11	1	44.4	36	11	5		44.4	
0002	聖路加国際病院	3191	839	788	5人	774	60	54	1	14.6	61	16	13	47.5	5	1	4		100.0	
0003	がん研有明病院	2609	612	536	11人	513	68	50		23.0	92	23	15	41.3	22	10	10		90.9	
0004	星総合病院	1289	206	153		152	10	15	1	15.8	54	5	15	37.0	4	4	1	1	100.0	
0005	四国がんセンター	172	19	19		19	6	2		42.1										
0007	北海道がんセンター	390	120	114		114	21	15		31.6	6	3	1	66.7	1	1	0		100.0	
0009	札幌医科大学	13	6	5		5	1	1		40.0	1	0	0	0.0						
0011	新潟大学医学部	137	93	47																
0013	北野病院	247	60	54		53	7	5		22.6	7	2	2	57.1						
0014	高知大学医学部	57	19	18		18	1	2		16.7	1	1	0	100.0						
0016	高知医療センター	19	5	5		5	0	1		20.0										
0017	名古屋大学医学部付属病院	32	7	6		6	1	1		33.3	1	1	0	100.0						
0018	聖マリアンナ医科大学	140	60	57		57	7	4		19.3	3	1	0	33.3						
0019	旭川医科大学	14	4	1		1	1	0		100.0	3	2	0	66.7						
0020	愛知県がんセンター中央病院	369	79	79		78	7	8		19.2					3	2	0		66.7	
0021	佐久医療センター	18	3	3		3	0	1		33.3										
0022	筑波大学附属病院	6	1	1		1	0	0		0.0										
0023	横浜市立大学附属病院	64	6	4		3	1	0		33.3	3	1	1	66.7	1	0	1		100.0	
0024	藤田保健衛生大学病院	17	3	3		2	1	0		50.0	1	0	0	0.0						
0025	愛媛大学医学部付属病院	42	11	10		8	4	1		62.5	3	0	0	0.0						
0026	群馬県立がんセンター	155	5	5		5	2	0		40.0										
0027	長崎大学病院	59	5	5	3人	3	0	0		0.0	1	0	0	0.0						
0029	順天堂大学医学部	87	23	22		22	3	3		27.3	1	1	0	100.0						
0030	北里大学病院	25	2	2		2	1	0		50.0										
0033	岡山大学病院	110	23	22		21	4	4		38.1	2	0	1	50.0						
0034	埼玉医科大学国際医療センター	124	35	3		33	6	0		18.2	2	1	0	50.0						
0035	東京医療センター	11	2	2		2	1	1		100.0					1	0	0		0.0	
0036	都立駒込病院	8	2	2		2	1	1		100.0										
0037	石巻赤十字病院	5	2	2		2	0	0		0.0										
0038	名古屋市立大学病院	137	31	25		25	2	5		28.0	6	0	4	66.7						
0039	川崎医科大学附属病院	13	2	2		2	0	0		0.0										
0040	山梨県立中央病院	6	3	3		3	0	3		100.0										
0041	奈良県立医科大学附属病院	11	1	1		1	0	0		0.0										
0042	神奈川県立がんセンター	3	2	2		2	0	1		50.0										
0043	滋賀医科大学	58	4	4		4	0	1		25.0										
	合計	11711	2747	2433	10家系 14人	2366	265	214	3	20.1	275	68	53	0	44.0	73	29	21	1	67.1

Data Collection Study in Japan (2017)

Total 2366 cases



Variant Allele

	Positive	Uncertain
<i>BRCA1</i>	265	80
<i>BRCA2</i>	214	121

* : Uncertain alleles +25

BRCA1:Positive + BRCA1:Uncertain = 3cases

BRCA1:Positive + BRCA2:Uncertain = 12cases

BRCA2:Positive + BRCA1:Uncertain = 4case

BRCA2:Positive + BRCA2:Uncertain = 1cases

BRCA1:Duble Uncertain = 3cases

BRCA2:Duble Uncertain = 2case

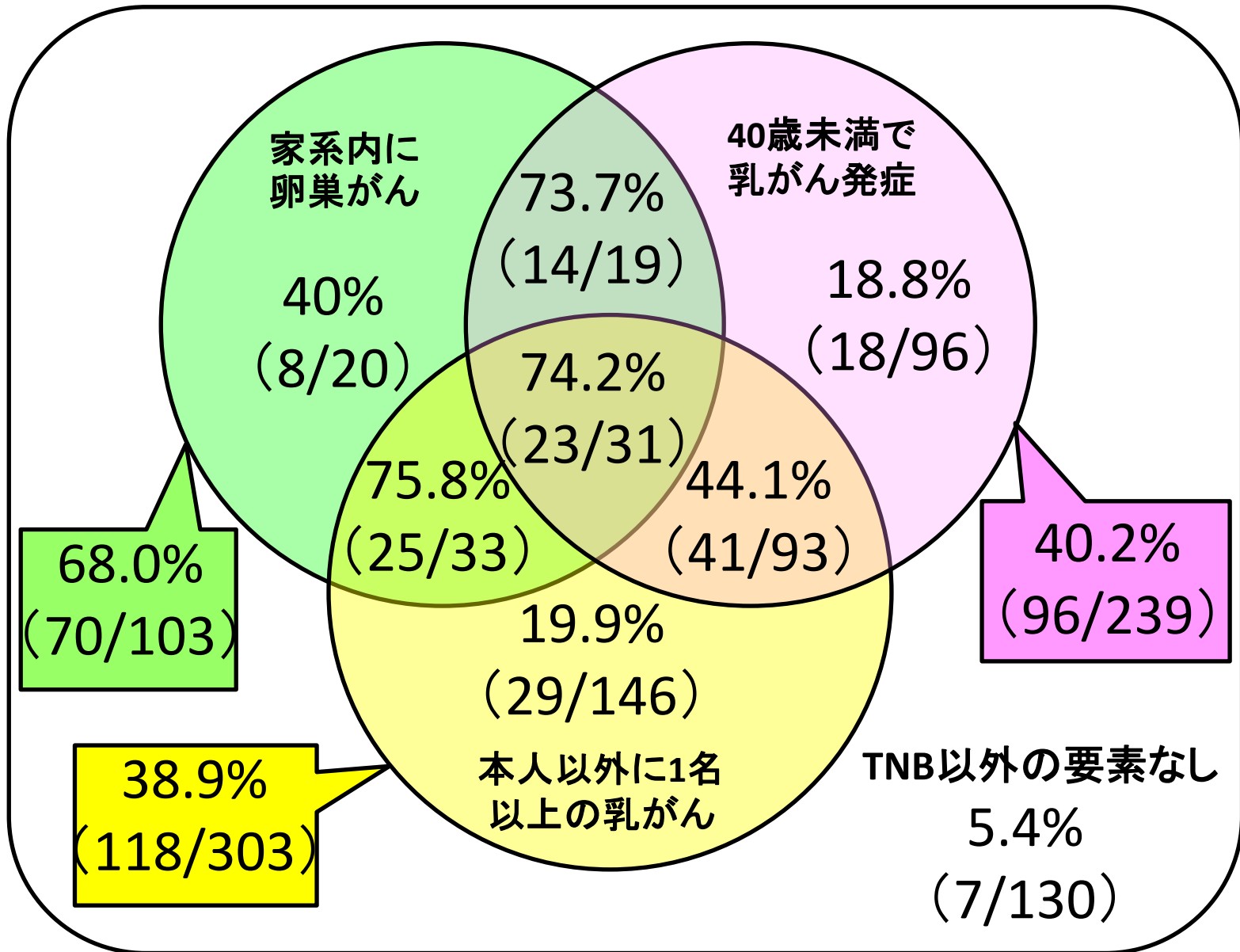
初発年齢を問わず乳がん または卵巣がん	第二度以内の血縁者にあり				乳がん、 卵巣がん の家族歴 なし	第三度 血縁者 にのみ 家族歴 あり
	なし	あり	なし	あり		
	なし	なし	あり	あり		
初発時50歳以上の 乳がんだけがある女性 562例	B1:4 B2:3 (-):174	B1:14 B2:19 (-):139	B1:6 B2:9 * (-):48	B1:1 B2:1 (-):9	B1:2 B2:2 (-):109	B1:0 B2:0 (-):23
初発時50歳未満の 乳がんだけがある女性 1492例	B1:28 B2:37 (-):311	B1:64 B2:76 * (-):276	B1:42 * B2:23 * (-):90	B1:22 B2:11 (-):31	B1:27 B2:15 (-):391	B1:3 B2:1 (-):47
初発年齢を問わず 卵巣がんだけがある女性 89例	B1:4 B2:0 (-):7	B1:5 B2:1 (-):2	B1:8 B2:0 (-):10	B1:0 B2:0 (-):1	B1:6 B2:1 (-):39	B1:0 B2:0 (-):5
初発年齢を問わず、乳がん と卵巣がんの両方がある女性 62例	B1:2 B2:0 (-):8	B1:4 B2:0 (-):3	B1:8 B2:1 (-):1	B1:3 B2:0 (-):0	B1:3 B2:2 (-):20	B1:1 B2:0 (-):6
男性の乳がん既往者 初発年齢は問わない 14例	B1:0 B2:0 (-):2	B1:0 B2:2 (-):2	B1:0 B2:0 (-):1		B1:1 B2:0 (-):6	
乳がんも卵巣がんも発症して いない 147例	B1:0 B2:3 (-):30	B1:1 B2:5 (-):45	B1:3 B2:0 (-):30	B1:3 B2:1 (-):13	B1:0 B2:1 (-):10	B1:0 B2:0 (-):2

*: BRCA1/2二重変異例を各1例含む

2017 病歴分類の区分と変異検出率 全体20.1%

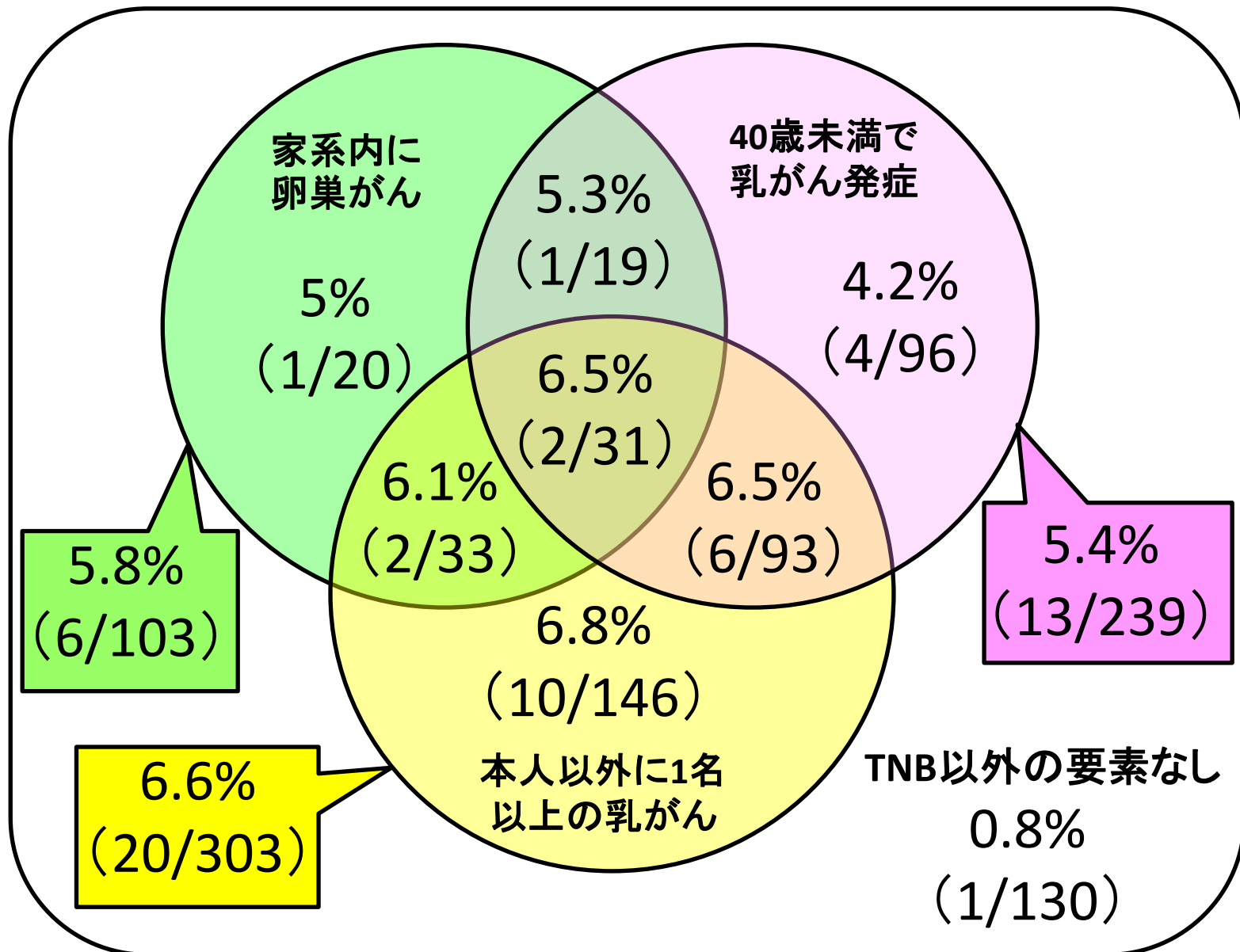
初発年齢を問わず乳がん または卵巣がん	第二度以内の血縁者にあり				乳がん、 卵巣がん の家族歴 なし	第三度 血縁者 にのみ 家族歴 あり
	なし	あり	なし	あり		
	なし	なし	あり	あり		
初発50歳未満の乳がん	なし	あり	なし	あり		
初発年齢を問わず卵巣がん	なし	なし	あり	あり		
初発時50歳以上の 乳がんだけがある女性	7/181 3.9%	33/172 19.2%	14/62 22.6%	2/11 18.2%	4/113 3.5%	0/23 0%
初発時50歳未満の 乳がんだけがある女性	65/376 17.3%	139/415 33.5%	64/154 41.6%	33/64 51.6%	42/433 9.7%	4/51 7.8%
初発年齢を問わず 卵巣がんだけがある女性	4/11 36.4%	6/8 75%	8/18 44.4%	0/1 0%	7/46 15.2%	0/5 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	2/10 20%	4/7 57.1%	9/10 90%	3/3 100%	5/25 20%	1/7 14.3%
男性の乳がん既往者 初発年齢は問わない	0/2 0%	2/4 50%	0/1 0%		1/7 14.3%	
乳がんも卵巣がんも発症して いない	3/33 9.1%	6/51 11.8%	3/33 9.1%	4/17 23.5%	1/11 9.1%	0/2 0%

全 TNB
29.0%
(165/568)



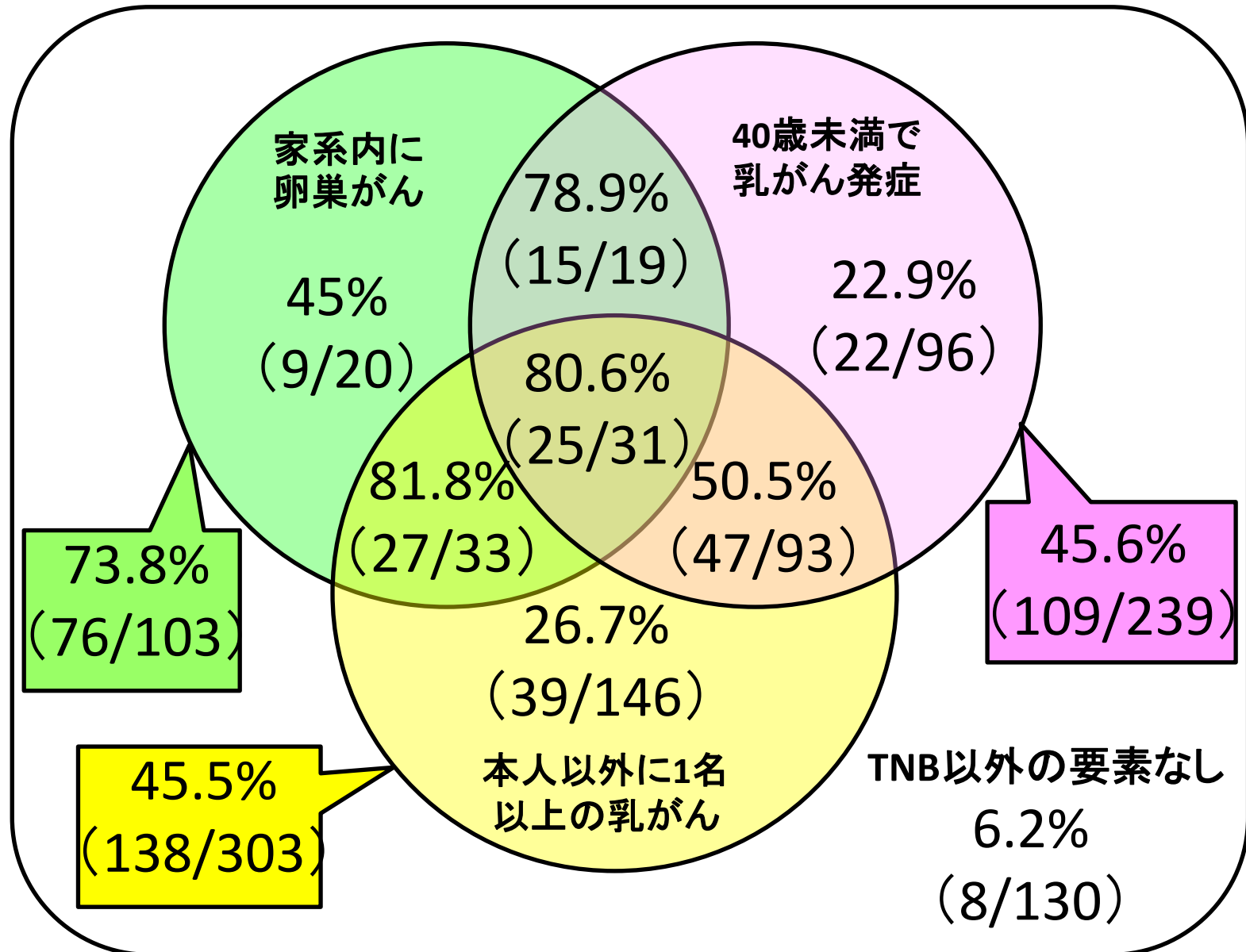
全国登録集計・TNB病歴別 BRCA2 検出率 2017

全 TNB
4.8%
(27/568)



全国登録集計・TNB病歴別 BRCA1/2 検出率 2017

全 TNB
33.8%
(192/568)



複数回報告のあったBRCA1病的変異の型(2017)

塩基変異	アミノ酸変異	報告件数
307T>A	L63X	68
不明		2
2919C>T	Q934X	21
2508delGA	STOP799	9
575delCA	STOP157	6
3561delG	STOP1154	6
* 5083C>T	S1655F	6
250delGC	STOP44	5
IVS20-1G>A		5
IVS20-1G>C		5
3726C>T	R1203X	4
3759G>T	E1214X	4
5622C>T	R1835X	3
exon8del		3
* IVS14-2A>G		3

塩基変異	アミノ酸変異	報告件数
185insA	STOP40	2
589delCT	STOP157	2
1565delT	STOP483	2
1623del5	STOP503	2
2194delAT	STOP710	2
2388delG	STOP764	2
3812insT	STOP1233	2
4184del4	STOP1364	2
4239delAG	STOP1374	2
546G>T	E143X	2
297C>T	Q60X	2
3766T>G	L1216X	2
5280C>T	Q1721X	2
309T>C	C64R	2
5181del3	V1688del	2
exon1-2 del		2
exon1a-2del		2
exon3del		2

* : Suspected Deleterious

単回報告のBRCA1病的変異の型(2017)

塩基変異	アミノ酸変異	塩基変異	アミノ酸変異	塩基変異	アミノ酸変異	塩基変異	アミノ酸変異
185delAG	STOP39	3333delC	STOP1072	184T>G	L22X	190G>A	C24Y
450delG	STOP118	3448insA	STOP1114	360C>T	Q81X	2998G>A	G960A
604delTG	STOP180	3516delTT	STOP1139	509C>A	Y130X	* 5083C>T	S1065F
819delA	STOP246	3624del5	STOP1169	925T>A	L269X	* 5173C>T	T1685I
1158delCT	STOP348	3699ins4	STOP1219	1173G>T	E352X	5191C>T	T1691I
1231delC	STOP373	3853ins4	STOP1246	1626A>T	K503X	* 5215G>A	R1699Q
1239delA	STOP375	4160delAG	STOP1354	1740C>T	Q541X	* 5264C>A	S1715R
1343delA	STOP409	4415delC	STOP1433	1848G>T	E577X	* 5273G>T	W1718C
1406insA	STOP435	4457ins4	STOP1462	2178C>T	Q687X	* 5335A>T	D1739V
1637delG	STOP531	4550insT	SOTP1478	2841G>T	E908X	* 5377G>C	R1753T
2072insG	STOP672	4843insC	STOP1576	3226del7insG	F1036X	* 5484G>A	A1789T
2080delA	STOP700	4989insA	STOP1628	3372A>T	R1085X	* 5332del3	G1738del
2632delA	STOP845	5086delG	STOP1657	3376T>G	L1086X	exon1a-9del	
2730delCC	STOP901	5154delC	STOP1679	3471C>T	Q1118X	exon20del	
2805delA	STOP999	5291insA	STOP1731	3663C>T	Q1182X	exon21-22 del	
2886del4	STOP998	5368insAA	STOP1765	3992T>A	C1291X	exon24del	
2979delC	STOP999	5589del8	STOP1829	4235T>A	C1372X	IVS1+6T>C	
3127delTT	STOP1003	5615del11insA	STOP1839	4344C>T	Q1409X	* IVS4-2A>C	
				4606C>A	S1496X	IVS16+6T>C	
						IVS16-1G>C	
						IVS17+3A>G	
						IVS17-1G>T	
						IVS18+1G>T	
						IVS19+2insT	

* : Suspected Deleterious

複数回報告のあったBRCA2病的変異の型(2017)

塩基変異	アミノ酸変異	報告件数
5804del4	STOP1861	17
7180C>T	R2318X	16
8732C>A	S2835X	12
不明		1
9304C>T	Q3026X	10
1506delA	STOP429	9
5873C>A	S1882X	9
9345G>A	P3039P	8
2041delA	STOP613	8
8817insA	STOP2868	7
8857G>T	E2877X	6
9610C>T	R3128X	5
3463delT	STOP1086	4

	塩基変異	アミノ酸変異	報告件数
*	8251A>G	I2675V	3
	9440insA	STOP3110	3
	2041insA	STOP615	3
	3036del4	STOP958	3
	IVS5+1G>A		3
	4123G>T	E1299X	2
	7786C>T	R2520X	2
	979del4	STOP275	2
	983del4	STOP275	2
	2116insA	STOP635	2
	3423del4	STOP1075	2
	4249delT	STOP1373	2
	5903delG	STOP1908	2
	5999del4	STOP1961	2
	6696delTC	STOP2174	2

* : Suspected Deleterious

単回報告のBRCA2病的変異の型(2017)

塩基変異	アミノ酸変異
353del4ins8	STOP46
1033insA	STOP275
1184insA	STOP326
1524delGA	STOP450
1617delAG	STOP466
1756delGA	STOP512
1866del13	STOP553
2273delT	STOP729
2596delG	STOP809
2840delCins3	STOP874
3036del4	STOP958
3292delC	STOP1042
3800delA	STOP1196
3827delGT	STOP1200
3828insTT	STOP1209
3830delA	STOP1208
3877delA	STOP1227
4039delT	STOP1275
4285delG	STOP1373
4692delCA	STOP1512
4796delG	STOP1542
4815insG	STOP1533
5131delTT	STOP1637

塩基変異	アミノ酸変異
5210delAT	STOP1664
5358del4	STOP1710
5435delAA	STOP1741
5710del5	STOP1831
5849del4	STOP1907
6386delC	STOP2069
6576delC	STOP2118
6673delAT	STOP2149
6674del5	STOP2173
6719del5	STOP2173
6744delA	STOP2190
6781delG	STOP2190
6848del4	STOP2208
6854delTA	STOP2223
7004delA	STOP2279
7661insT	STOP2496
7865insT	STOP2547
8663ins19	STOP2825
8896delC	STOP2890
8901delAA	STOP2905
9184insA	STOP3017
9325insA	STOP3043
9419delA	STOP3074

塩基変異	アミノ酸変異
517G>T	E97X
667C>T	Q147X
1627A>T	K467X
2053C>T	Q609X
3493C>T	Q1089X
3524C>G	S1099X
4250C>A	S1341X
4917G>A	W1563X
5370T>G	Y1714X
6369T>G	Y2047X
6856G>T	E2210X
6877A>T	K2217X
7708C>T	R2494X
8197A>T	K2657X
8905C>T	Q2893X
8988T>A	Y2920X
9337C>T	Q3037X
* 319T>A	W31R
7235G>A	R2336H
9382C>T	R3052W
IVS15+1G>T	
* IVS8-1G>T	

* : Suspected Deleterious

複数回報告のあったBRCA1/2Uncertain変異の型(2017)

BRCA1

	塩基変異	アミノ酸変異	報告件数
*	273C>T	L52F	9
	5677A>G	Y1853C	8
	1321G>A	G401E	6
	745C>T	P209L	5
	不明		1
	IVS8-62del1		3
	3586A>T	D1156V	2
	4848T>C	S1577P	2
*	1998G>A	V627I	2

* : Favor Polymorphism

BRCA2特殊報告例

塩基変異	アミノ酸変異
3623A>G,3624A>G	K1132R

3624A>Gは、変異アレル、正常アレルのどちらでもアミノ酸合成に変化なし。

BRCA2

	塩基変異	アミノ酸変異	報告件数
*	281G>A	R18H	13
*	6197A>C	D1990A	5
	5082T>A	D1618E	5
	851T>G	V208G	4
*	IVS3-10A>G		4
*	779T>C	L184P	3
*	3623A>G	K1132R	3
	5410G>A	D1728N	3
	322T>C	F32L	2
*	10359A>C	E3377D	2
	2536A>G	I770V	2
	6257T>G	V2010G	2
*	6359G>T	G2044V	2
	7986G>C	W2586C	2
	8075C>T	S2616F	2
	8633C>T	P2802L	2

単回報告のBRCA1 Uncertain変異の型(2017)

	塩基変異	アミノ酸変異
	184T>C	L22S
*	241A>G	H41R
	460C>T	S114F
	不明	R166S
	895A>T	E259V
	943G>A	G275D
	1202A>C	S361S
	1331A>C	E404D
	1441T>C	I441T
	1476G>C	E453Q
*	1499A>G	I460M
	1892A>G	I591M
	2583A>G	N822D
	2646A>G	T843A
	2683A>C	Q855P
*	2845A>T	N909I
	3172A>G	N1018S
	3232A>C	E1038A
	3402A>G	K1095E
	3568C>G	P1150R

* : Favor Polymorphism

	塩基変異	アミノ酸変異
	3730G>T	R1204I
	4129A>G	D1337G
	4253C>T	V1378V
	4879C>T	S1587L
*	5002T>C	M1628T
*	5054G>C	R1645S
	5076G>T	V1653L
	5160A>C	T1681P
	5374C>G	A1752G
	不明	F1761S
*	5466A>C	M1783L
	5676T>C	Y1853H
	exon 21-24 Inconclusive	
	IVS8-1G>A	
	IVS10+37insG	
	IVS10-6T>G	
*	IVS13-14C>T	
	IVS14+14A>G	
*	IVS17-9A>G	
	IVS22+31A>T	
	IVS23+8G>T	

単回報告のBRCA2 Uncertain変異の型(2017)

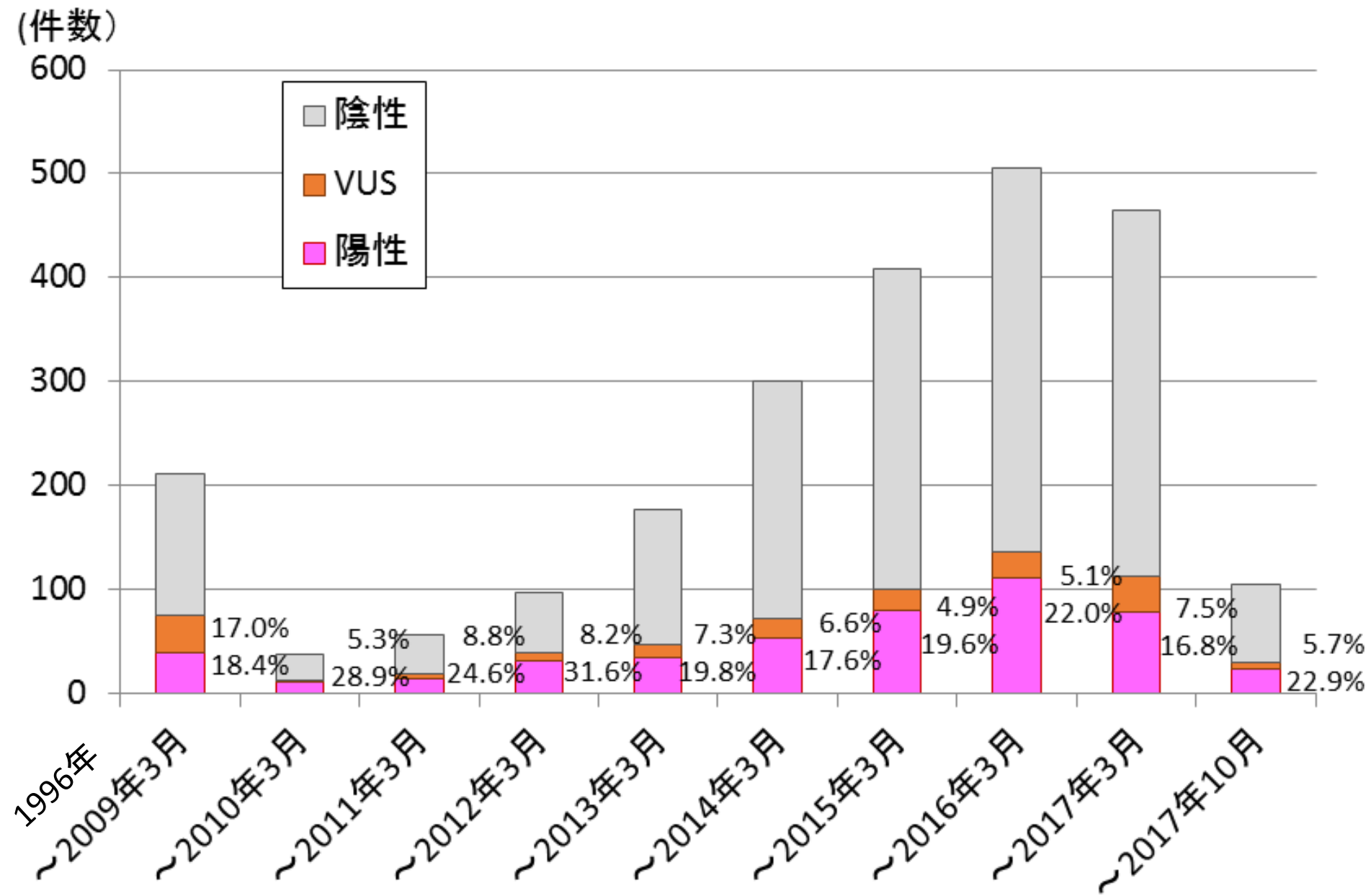
	塩基変異	アミノ酸変異
	324T>G	F32L
	331C>T	L35F
*	340G>A	E38K
	469T>C	F81L
	478C>G	Q84E
	815G>T	S196I
	892C>T	P222S
	830C>G	P201R
	1026T>C	F266F
*	1192A>C	K322Q
	1460T>C	I411T
	1550C>G	T441S
	1667G>A	C480Y
*	1796A>G	H523R
	不明	M524I
*	1972A>C	T582P
	2056A>C	K610Q
	2467G>A	E747K
	2508A>C	L760F
	2900T>A	V891D
	2978T>C	V917A
	3448A>T	S1074C
*	3622A>T	K1132R
	3648T>A	S1140R
*	3648T>C	S1140S

	塩基変異	アミノ酸変異
	3801G>C	K1191N
	4046T>A	F1273Y
	4655A>G	D1476G
	4794G>T	L1522F
	不明	S1626F
	5545G>C	E1773Q
	5806A>G	K1860E
	5888C>T	T1887M
*	6013A>G	I1929V
*	6376G>A	V2050I
*	6553G>A	V2109I
	6688T>C	Y2154H
*	6866C>T	S2213F
	6902C>G	T2225R
*	7279G>A	A2351T
	7777A>G	T2517A
	7910A>T	Q2561L
	8570A>G	N2781S
*	8588G>A	R2787H
	8719A>T	M2831L
	8927A>G	D2900G
	9394C>T	H3056Y
	9514G>A	E3096K
	9581T>C	M3118T
	9724G>A	V3166I

	塩基変異	アミノ酸変異
	9856G>A	G3210S
	10049T>G	L3274W
*	10394C>T	S3389F
*	661del3	V145del
	7828del15	ACSHK2534del
*	10290delT	STOP3382
	IVS5+9A>T	
	IVS6-12C>A	
	IVS6-2A>G	
	IVS11-202del20	
	IVS15+5CCC>TCT	
*	IVS21-7G>T	
	IVS22+5G>A	
*	IVS22-147A>G	
*	IVS24+7C>T	
	IVS25-8T>C	

* : Favor Polymorphism

BRCA1/2検査実施年代による検査件数と変異検出率



BRCA1/2変異と第1乳がんの組織型

乳がんの組織型	BRCA1陽性	BRCA2陽性
1a.非浸潤性乳管癌	10	28
2a1.乳頭腺管癌	16	30
2a2.充実腺管癌	96	32
2a3.硬癌	54	82
2a4.分類不能	14	7
2b1.粘液癌		1
2b11.浸潤性微小乳頭癌		1
2b12.基質産生癌	2	
2b13.その他の特殊型	3	
2b2.髄様癌	5	2
2b3.浸潤性小葉癌		3
2b5.扁平上皮癌	2	
2b6.紡錘細胞癌	1	
2b7.アポクリン癌	1	1
2b8.骨・軟骨化生を伴う癌	2	1
Ductal carcinomaとだけ判明	13	9
不明	39	24

BRCA1/2変異と乳癌サブタイプ

	BRCA1陽性	BRCA2陽性
評価総数	204	160
Luminal	33	108
Limimal+Her2	5	19
Her2	4	4
TNB	162	29

BRCA1/2両陽性2例はBRCA1陽性で計上(Luminal)

BRCA1/2変異と卵巣がんの組織型

卵巣がん組織型	BRCA1陽性者	BRCA2陽性者
漿液性	35	4
類内膜	3	1
明細胞性	2	0
carcinosarcoma	1	0
その他	0	1
不明	9	7

BRCA1/2変異と卵巣がんの進行期

卵巣がん組織型	BRCA1陽性者	BRCA2陽性者
I	5	2
II	4	0
III	29	3
IV	4	1
不明	8	3

乳癌の術式選択を理由に遺伝子検査を実施した手術の術式 (2017)

検査結果	手術件数	乳がんの術式			
		温存手術	乳房切除術	皮下全摘出	不明
陽性	100	10 10%	79 79%	10 10%	1 1%
陰性	406	214 52.7%	150 36.9%	36 8.9%	6 1.5%

※両側の乳房で術式が異なる7症例があり、集計を症例数から手術件数に変更

陽性家系のシングルサイト検査の陽性率 (伝聞血縁者除く) (2017)

がん既往歴	検査数	BRCA1陽性	BRCA2陽性	陰性	陽性率(%)
卵巣がん既発症	* 6	2	* 2	2	67
乳がん既発症	* 40	16	* 16	8	80
乳がん卵巣がん 未発症	182	43	33	106	42
合計	227	61	50	116	49

* : 卵巣がんと乳がんの重複発症者1例を含む

本人あるいは血縁者に前立腺がん発症者がいる家系と
ない家系におけるBRCA1/2変異検出率（2017）

前立腺がん発症者	BRCA1/2 両陽性	BRCA1 陽性	BRCA2 陽性	BRCA1/2 陰性
いない家系 2151例	3 (0.1%)	249 (11.6%)	194 (9.0%)	1705 (79.3%)
いる家系 260例	0 (0%)	31 (11.9%)	31 (11.9%)	198 (76.2%)
70才未満の発症 者がいる家系 108例	0 (0%)	13 (12.0%)	15 (13.9%)	80 (74.1%)
60才未満の発症 者がいる家系 24例	0 (0%)	2 (8.3%)	6 (25%)	16 (66.7%)

本人あるいは血縁者に膵臓がん発症者がいる家系といない家系におけるBRCA1/2変異検出率（2017）

膵臓がん発症者	BRCA1/2 両陽性	BRCA1 陽性	BRCA2 陽性	BRCA1/2 陰性
いない家系 2146例	3 (0.1%)	247 (11.5%)	188 (8.8%)	1708 (79.6%)
いる家系 265例	0 (0%)	33 (12.5%)	37 (14.0%)	195 (73.6%)

未発症BRCA1/2変異保持者(女性)の検査後乳がん発症率 (2017)

未発症保因者 *	68例
遺伝子検査後観察期間(平均)	0~13.9年(2.7年)
遺伝子検査時年齢(平均)	20~66歳(39.7歳)
検査後の乳がん発症者(率) 卵巣がん発症者(率) その他がん発症者(率)	5例/182.6(人/人年)(2.7%/年) 1例/182.6(人/人年)(0.5%/年) 3例/182.6(人/人年)(1.6%/年)
BRCA1陽性:5例、BRCA2陽性:4例	
乳がん発見の契機 と病理所見	MRI:3例、DCIS MMG:1例、DCIS 自己発見:1例、充実腺管がん、3.2cm
その他がん内訳	子宮体がん、尿管がん、MALTリンパ腫

* : 子宮頸がん既発症を1例含む

片側乳がん発症者（女性）の対側乳がん発症率 （2017）

	BRCA1/2陽性者	BRCA1/2陰性者
片側乳がん発症者（観察対象）	287例	1282例
遺伝子検査後対側乳がん発症者	14例	4例
遺伝子検査後の観察期間（平均）	0～14.5年（2.9）	0～21.2年（2.2）
発症率	14/827.6（人/人年） 1.7%/年	4/2774.7（人/人年） 0.14%/年
背景		
初発乳がんの発症年齢（平均）	19～75歳（41.7歳）	22～85歳（45.7歳）
RRSO実施数（片側発症者/対側発症）	58例/6例	11例/0例
RRM実施により除外した症例数	60例	4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 (2017)

	BRCA1/2陽性者	BRCA1/2陰性者
乳房温存手術実施者	120例	677例
遺伝子検査後同側乳がん発症者	4例	4例
遺伝子検査後の観察期間(平均)	0.0~14.5年(3.2)	0~18.9年(2.4)
発症率	4/384.2(人/人年) 1.0%/年	4/1600.6(人/人年) 0.25%/年
背景		
初発乳がんの発症年齢(平均)	19~71歳(41.6歳)	22~81歳(46.5歳)
RRM施行による除外症例数	8例	0例

BRCA1/2陽性者の放射線治療の影響

	放射線照射あり	放射線照射なし
乳房温存手術実施陽性者	80例	40例
遺伝子検査後同側乳がん発症者	3例	1例
発症率	3/264.4(人/人年) 1.1%/年	1/119.8(人/人年) 0.8%/年

RRM実施者の術後乳がん発症率(2017)

RRM実施者 *	78例
(対側RRM) (両側RRM)	(74例) (4例)
〈BRCA1陽性〉 〈BRCA2陽性〉 〈BRCA1/2Uncertain〉 〈BRCA1/2陰性〉	〈49例〉 〈25例〉 〈2例〉 〈2例〉
RRM実施時年齢	30～63歳(42.6歳)
初発乳がんからRRMまでの期間 (平均)	0～21年(2.9年)
RRM後観察期間(平均)	1～110ヶ月(27.8ヶ月)
RRM後の乳がん発症者	3例 (全摘1例、乳頭乳輪温存2例) (BRCA1陽性1例、BRCA2陽性2例)
発症率	3/178(人/人年) 1.7%/年

* :RRSOも実施した症例42例を含む。内1例でRRSO後に対側乳がん発症。

RRSO実施者の術後卵巣がん(腹膜がん)発症率(2017)

RRSO実施者	164例
(乳がん既発症者)	(147例)
(子宮頸がん既発症者)	(1例)
(その他のがん既発症者)	(5例)
(がん未発症者)	(13例)
〈BRCA1陽性〉	〈91例〉(3例BRCA2共陽性)
〈BRCA2陽性〉	〈65例〉(3例BRCA1共陽性)
〈BRCA1/2Uncertain〉	〈8例〉
〈BRCA1/2陰性〉	〈3例〉
RRSO実施時年齢	34～69歳(49.5歳)
乳がん発症からRRSOまでの期間(平均)	0～41年(6.0年)
RRSO後観察期間(平均)	0～151.4ヶ月(31.4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	1/429.1(人/人年)(0.23%)
(RRSO後の乳がん発症者)	6例
(乳がん発症率)*	6/304(人/人年)(2.0%)

* : RRMも実施した症例43(不明1含む)例を除く。内1例にRRM後、乳がん発症

RRM,RRSO実施時における潜在性乳がん、卵巣がん検出率 (2017)

RRM実施者	78例
潜在性乳がん検出者	7例
検出率	9.0%
BRCA1陽性: 2例	
BRCA2陽性: 5例	

RRSO実施者	169例
潜在性卵巣がん検出者	4例
検出率	2.4%
BRCA1陽性: 卵管がん1例、卵管がん1例	
BRCA2陽性: 卵管がん1例、卵管がん1例	