

施設別登録件数とBRCA1/2遺伝子検査の結果

①

2018/9

施設コード	施設名	登録者数			遺伝子検査数								検出率評価				フォローアップ登録件数	
		登録総数	対象者+対象外受診者数	他施設重複登録者数	シークエンシング+MLPA	シークエンシングのみ	Nセット	CDX	CLS	シングルサイト	不明	合計	検査数	BRCA1陽性	BRCA2陽性	BRCA二重変異		検出率
	合計	16530	3994	46	3054	531	9	8	3	422	39	4066	3477	429	318	6	21.3	2221
1	昭和大学病院	2426	545	15	468	32				54	8	562	490	51	43	1	19.0	1377
2	聖路加国際病院	3638	966	8	894	8	4			54	11	971	880	70	60	1	14.7	295
3	がん研有明病院	3128	748	13	613	35	3			116	3	770	626	80	67		23.5	29
4	星総合病院	1336	219		25	150	1			46	1	223	159	12	16	1	17.0	48
5	四国がんセンター	306	62		58	1				3		62	58	10	6		27.6	0
6	相良病院附属プレストセンター	5	1		1							1	1	0	0		0.0	0
7	北海道がんセンター	390	120		78	36				6	1	121	114	21	15		31.6	0
9	札幌医科大学	78	24		22					2		24	22	4	3		31.8	0
11	新潟大学医学部	156	103		2	60				41		103	53	47	5		98.1	0
12	慶應義塾大学	89	17	1	7	1			1	3	5	17	7	5	2	1	85.7	0
13	北野病院	247	60		41	14				5		60	53	7	5		22.6	13
14	高知大学医学部	196	62		58	3				1		62	61	3	7		16.4	0
15	俵IVFクリニック	6	1		1							1	1	1	0		100.0	0
16	高知医療センター	51	15		15							15	15	0	2		13.3	7
17	名古屋大学医学部付属病院	46	10		9					1		10	9	1	1		22.2	6
18	聖マリアンナ医科大学	283	155		25	125				5		155	149	18	11		19.5	259
19	旭川医科大学	14	4			1				3		4	1	1	0		100.0	0
20	愛知県がんセンター中央病院	389	84		82	2					1	85	83	7	10		20.5	0
21	佐久医療センター	26	4		4							4	4	1	1		50.0	0
22	筑波大学附属病院	37	8		3	1				4		8	3	0	0		0.0	20
23	横浜市立大学附属病院	355	27		22					6	1	29	19	2	2		21.1	0
24	藤田保健衛生大学病院	28	6		4	5				2		11	4	2	0		50.0	8
25	愛媛大学医学部付属病院	114	28		21					4	3	28	21	4	2		28.6	0
26	群馬県立がんセンター	444	24		18	4				2		24	22	5	0		22.7	0
27	長崎大学病院	105	8	3	7	1				2		10	6	0	0		0.0	0
28	信州大学医学部附属病院	10	5		2					3		5	1	0	1		100.0	0
29	順天堂大学医学部	199	46		42					4		46	42	6	3		21.4	0
30	北里大学病院	95	21		21						2	23	21	5	5	1	42.9	3
32	愛知県がんセンター愛知病院	34	5		4					1		5	4	0	1		25.0	3
33	岡山大学病院	162	36		23	7		3		3	1	37	32	4	4		25.0	14
34	埼玉医大国際医療センター	226	68	2	65					3		68	65	9	0		13.8	3
35	東京医療センター	42	10		3	5				7		15	3	2	1	1	66.7	33
36	都立駒込病院	182	48		45	1				3		49	44	5	6		25.0	58
37	石巻赤十字病院	86	21		17					4		21	17	3	2		29.4	0

施設別登録件数とBRCA1/2遺伝子検査の結果 ②

2018/9

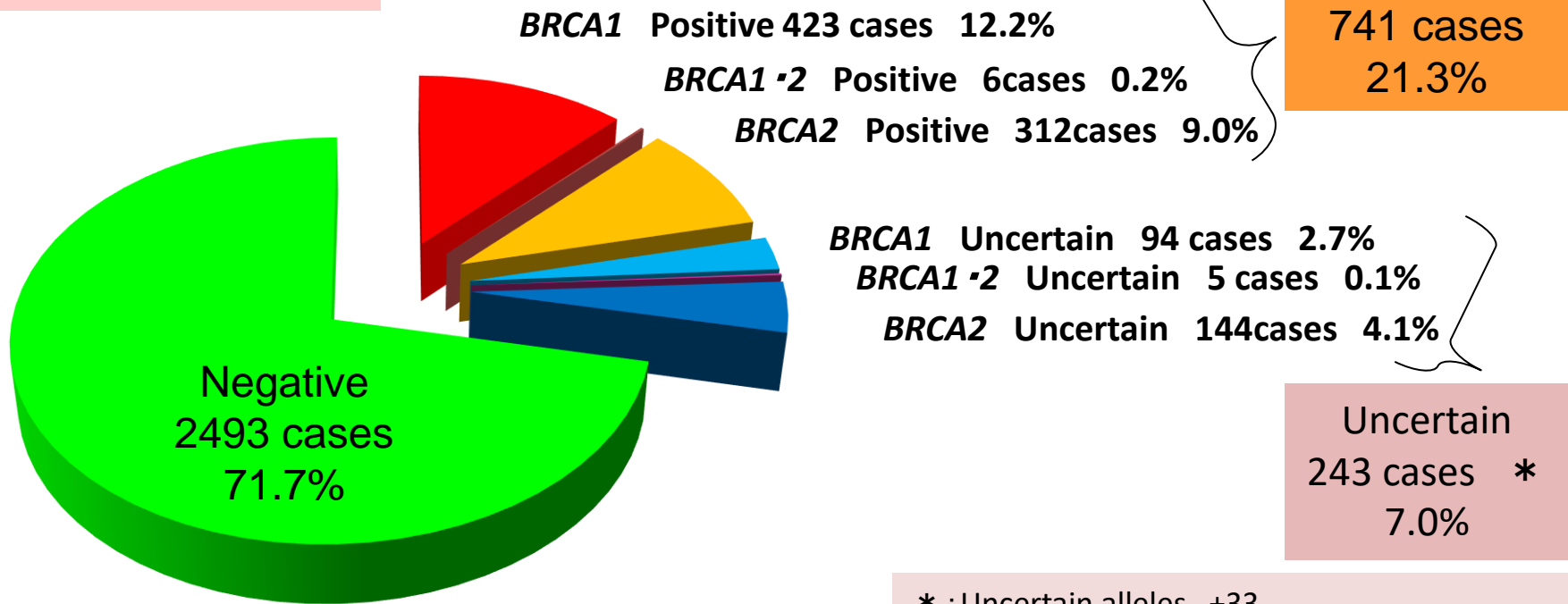
施設コード	施設名	登録者数			遺伝子検査数								検出率評価				フォローアップ登録件数	
		登録総数	対象者+対象外受診者数	他施設重複登録者数	シークエンシング+MLPA	シークエンシングのみ	Nセット	CDX	CLS	シングルのサイト	不明	合計	検査数	BRCA1陽性	BRCA2陽性	BRCA二重変異		検出率
38	名古屋市立大学病院	137	31		21	4				6		31	25	2	5		28.0	15
39	川崎医科大学附属病院	13	2		2							2	2	0	0		0.0	0
40	山梨県立中央病院	23	10		5	5						10	8	1	4		62.5	0
41	奈良県立医科大学附属病院	56	13		13							13	13	0	0		0.0	0
42	神奈川県立がんセンター	454	98	4	96					3		99	95	5	7		12.6	1
43	滋賀医科大学	58	4		4							4	4	0	1		25.0	0
44	静岡県立静岡がんセンター	115	43		32	3				8		43	33	7	1		24.2	0
45	岐阜大学医学部附属病院	11	3		2					1		3	2	2	0		100.0	0
46	県立広島病院	10	2		2							2	2	1	0		50.0	0
47	新潟県立がんセンター新潟病院	6	4		3					1		4	2	0	0		0.0	0
48	名古屋第一赤十字病院	5	1		1							1	1	0	0		0.0	0
49	鳥取大学医学部附属病院	48	18		17					1		18	17	2	1		17.6	0
50	関西労災病院	2	2		1	1						2	2	0	2		100.0	0
51	小倉医療センター	3	2		1	1						2	2	0	0		0.0	0
52	日本医大武蔵小杉病院	16	4		4							4	4	1	0		25.0	2
55	千葉大学医学部附属病院	34	28		26	1				1		28	26	1	2		11.5	0
56	茨城県立中央病院	32	9		8					1		9	8	1	1		25.0	0
57	福井大学医学部附属病院	14	2		1					1		2	1	1	0		100.0	0
58	北海道大学病院	112	38		28	7				2	1	39	35	6	1		20.0	0
60	埼玉医大 総合医療センター	48	16		12					3		16	15	0	1		6.7	5
61	大阪大学医学部	51	29		27	1					1	29	28	2	2		14.3	1
64	山口赤十字病院	8	3		3							3	3	0	0		0.0	0
65	京都大学医学部附属病院	36	11		10					1		11	10	0	2		20.0	0
67	江南厚生病院	12	1		1							1	1	1	0		100.0	0
68	日本赤十字医療センター	14	3		3							3	3	0	0		0.0	0
70	湘南記念病院	8	2		2							2	2	0	1		50.0	20
71	静岡県立総合病院	31	2		2							2	2	0	1		50.0	0
72	広島大学病院	148	37		20	12	1			5	1	39	30	6	4		33.3	0
73	京都医療センター	1	1		1							1	1	1	0		100.0	0
74	城山病院	5	1			1						1	1	0	1		100.0	1
75	埼玉県立がんセンター	2	2			2						2	2	0	0		0.0	0
76	大阪医療センター	53	7		5					2		7	3	0	0		0.0	0
77	北九州市立医療センター	2	2							2		2	2	1	0		50.0	0
78	岩手医科大学	16	1			1						1	1	1	0		100.0	0
80	徳山中央病院	17	1		1							1	1	1	0		100.0	0
	合計	16530	3994	46	3054	531	9	8	3	422	39	4066	3477	429	318	6	21.3	2221

測定元・検査法別 BRCA1/2検査 登録件数 (2018)

測定元	シーケンシング+MLPA	シーケンシングのみ	Nセット	CDX	CLS	シングルサイト	不明	合計
ファルコ	2,453	257	9			344	8	3,071
ミリアド	490	95		5			4	594
国内研究機関		131			1	20		152
自施設	6	40				42		88
海外民間センター	73						3	76
ラボコープ	16	1			2	3		22
海外研究機関	7	1						8
SRL		1		3				4
不明	9	5				13	24	51
合計	3,054	531	9	8	3	422	39	4,066

Data Collection Study in Japan (2018)

Total 3477 cases



Variant Allele

	Positive	Uncertain
<i>BRCA1</i>	429	112
<i>BRCA2</i>	318	169

* : Uncertain alleles +33
 BRCA1:Positive + BRCA1:Uncertain = 3cases
 BRCA1:Positive + BRCA2:Uncertain = 16cases
 BRCA2:Positive + BRCA1:Uncertain = 7cases
 BRCA2:Positive + BRCA2:Uncertain = 2cases
 BRCA1:Duble Uncertain = 2cases
 BRCA2:Duble Uncertain = 2cases
 BRCA1-2:Uncertain + BRCA1:Uncertain = 1case

2018 病歴分類の区分とBRCA1・2変異検出 741例/3477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 819例	B1:6 B2:10 (-):227	B1:15 B2:20 (-):185	B1:8 B2:11 * (-):69	B1:3 B2:2 (-):15	B1:3 B2:7 (-):202	B1:2 B2:1 (-):34
初発時50歳未満の 乳がんだけがある女性 2025例	B1:38 B2:57 (-):416	B1:84 B2:94 ** (-):352	B1:53 B2:28 * (-):114	B1:34 B2:12 (-):38	B1:42 B2:29 (-):565	B1:4 B2:2 (-):69
初発年齢を問わず 卵巣がんだけがある女性 309例	B1:7 B2:1 (-):18	B1:6 B2:3 (-):12	B1:50 B2:8 (-):20	B1:3 B2:3 (-):2	B1:15 B2:6 (-):144	B1:2 B2:0 (-):9
初発年齢を問わず、乳がんと 卵巣がんの両方がある女性 116例	B1:11 B2:2 (-):15	B1:5 B2:1 (-):6	B1:14 B2:1 (-):1	B1:6 B2:0 (-):0	B1:6 B2:4 (-):36	B1:1 B2:0 (-):7
男性の乳がん既往者 初発年齢は問わない 22例	B1:0 B2:1 (-):2	B1:0 B2:2 (-):3	B1:0 B2:0 (-):2		B1:1 B2:0 (-):9	B1:0 B2:0 (-):2
乳がんも卵巣がんも発症して いない 186例	B1:0 B2:2 (-):37	B1:3 B2:7 (-):57	B1:4 B2:1 (-):36	B1:2 B2:1 (-):16	B1:1 B2:1 (-):17	B1:0 B2:0 (-):1

* : BRCA1/2二重変異例を各1例含む

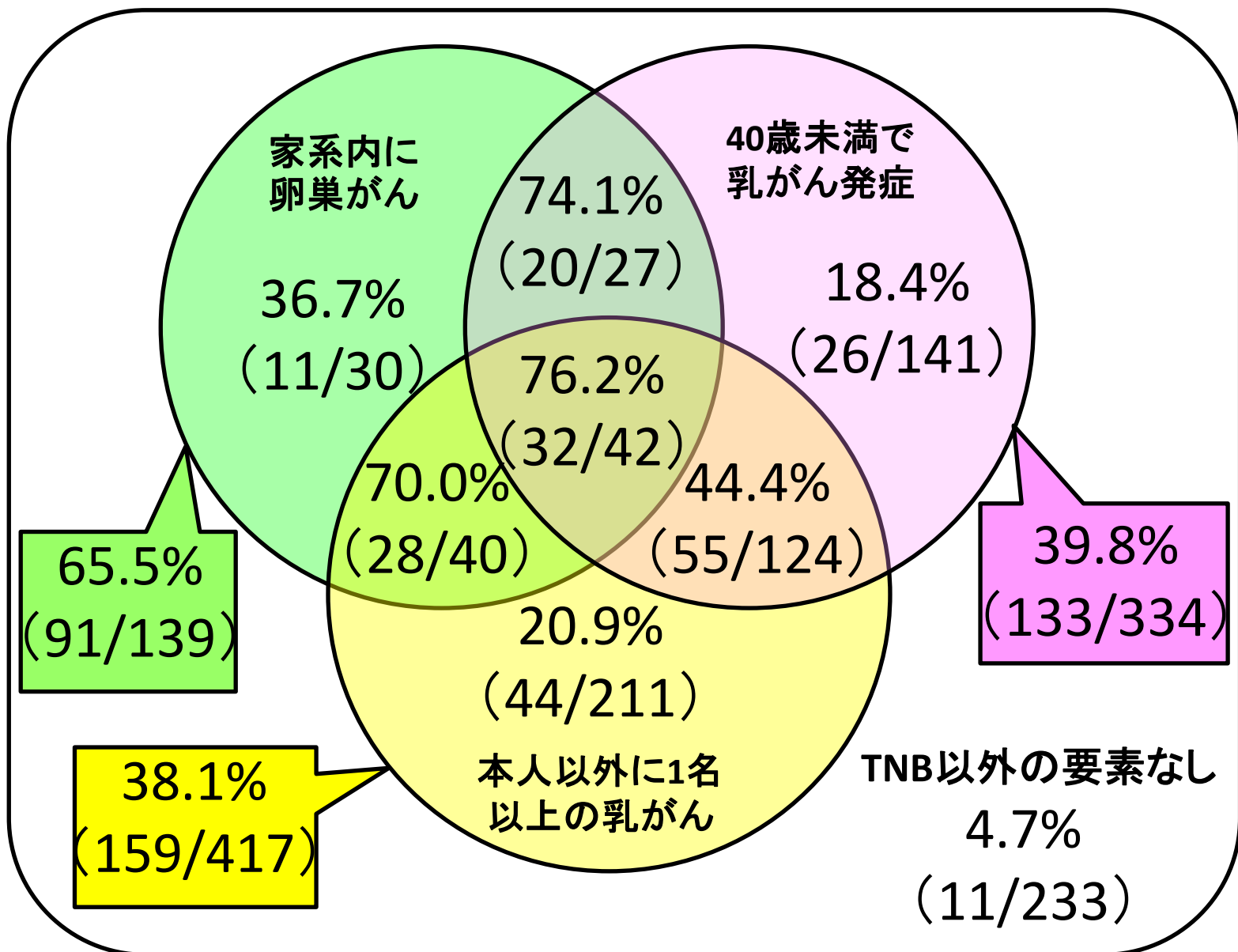
※ : BRCA1/2二重変異例を2例含む

※※ : BRCA1/2二重変異例を3例含む

2018 病歴分類の区分と変異検出率 全体21.3%

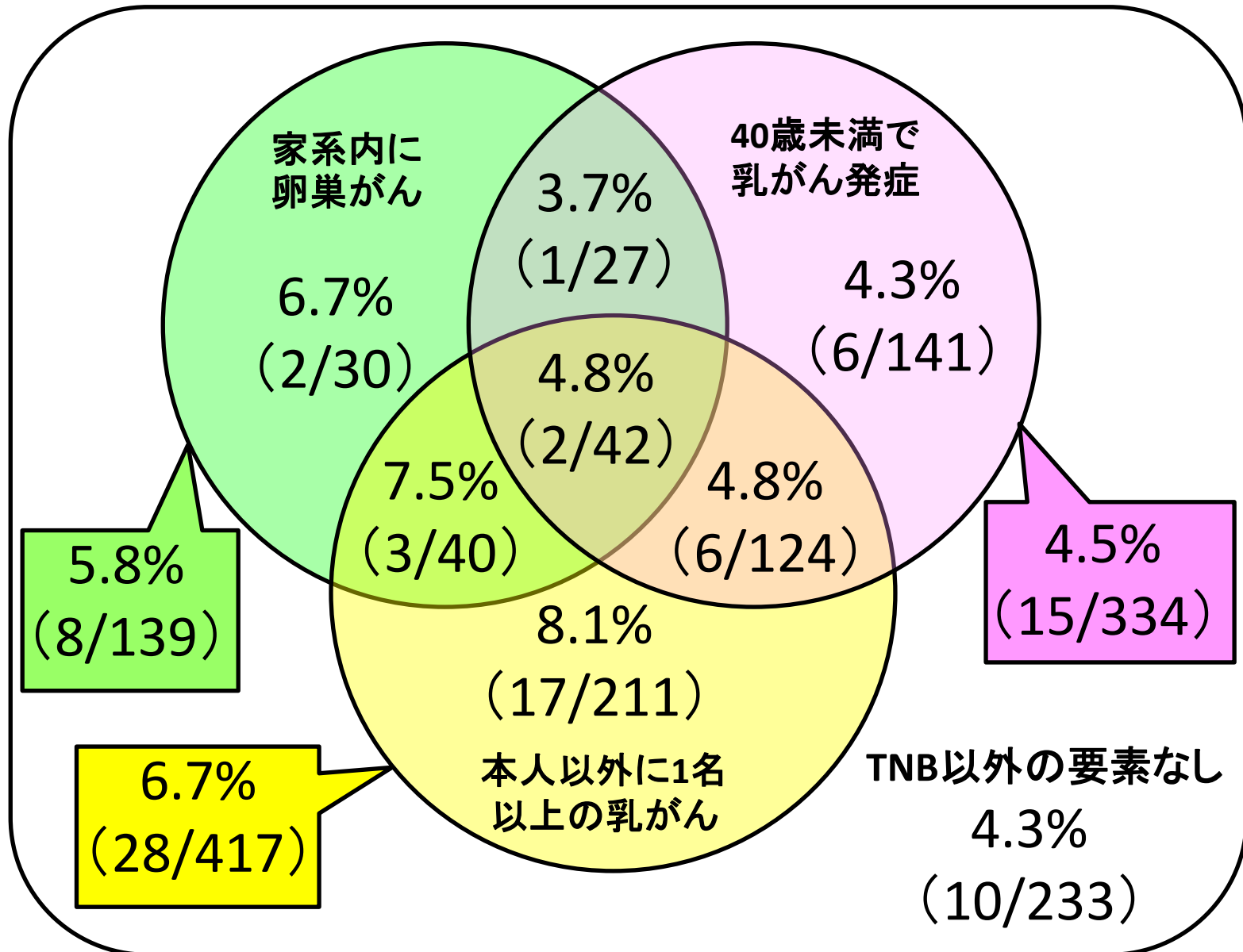
初発年齢を問わず乳がん または卵巣がん	第二度以内の血縁者にあり				乳がん、 卵巣がん の家族歴 なし	第三度 血縁者 にのみ 家族歴 あり
	なし	あり	なし	あり		
	なし	なし	あり	あり		
初発50歳未満の乳がん	なし	あり	なし	あり		
初発年齢を問わず卵巣がん	なし	なし	あり	あり		
初発時50歳以上の 乳がんだけがある女性	16/243 6.6%	35/220 15.9%	18/87 20.7%	5/20 25.0%	10/212 4.7%	3/37 8.1%
初発時50歳未満の 乳がんだけがある女性	95/511 18.6%	175/527 33.2%	79/193 40.9%	46/84 54.8%	71/636 11.2%	6/75 8.0%
初発年齢を問わず 卵巣がんだけがある女性	8/26 30.8%	9/21 42.9%	58/78 74.4%	6/8 75.0%	21/165 12.7%	2/11 18.2%
初発年齢を問わず、乳がんと 卵巣がんの両方がある女性	13/28 46.4%	6/12 50.0%	15/16 93.8%	6/6 100%	10/46 21.7%	1/8 12.5%
男性の乳がん既往者 初発年齢は問わない	1/3 33.3%	2/5 40.0%	0/2 0.0%		1/10 10.0%	0/2 0.0%
乳がんも卵巣がんも発症して いない	2/39 5.1%	10/67 14.9%	5/41 12.2%	3/19 15.8%	2/19 10.5%	0/1 0.0%

全 TNB
26.8%
(227/848)



全国登録集計・TNB病歴別 BRCA2 検出率 2018

全 TNB
5.5%
(47/848)

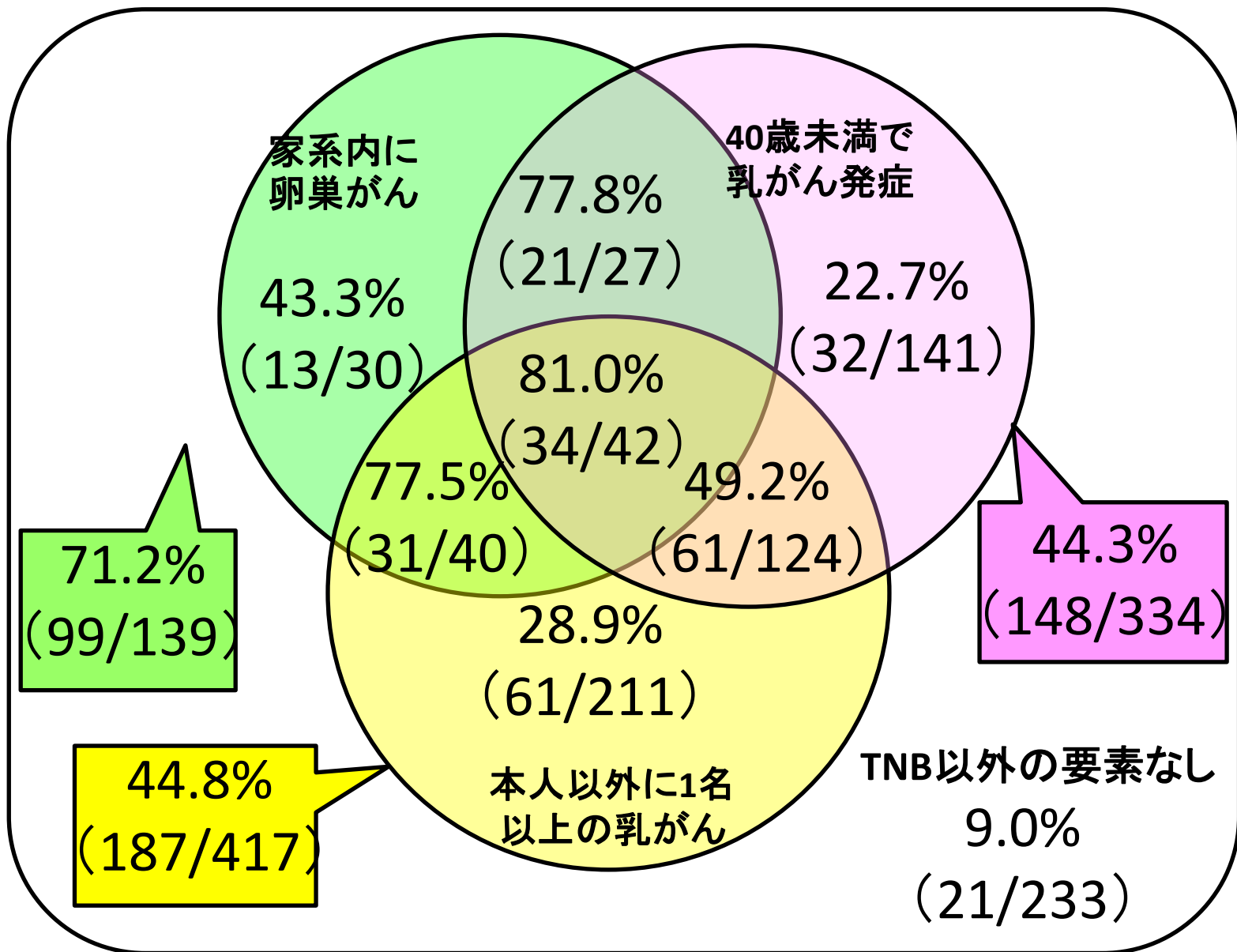


全国登録集計・TNB病歴別 BRCA1/2 検出率 2018

全 TNB

32.3%

(274/848)



複数回報告のあったBRCA1病的変異の型(2018)

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018 登録数	2017 登録数
5	1	307T>A	L63X	109	68
5	1	未確認	L63X	2	2
11	1	2919C>T	Q934X	50	21
11	1	2508delGA	STOP799	15	9
3	1	250delGC	STOP44	9	5
11	1	3561delG	STOP1154	9	6
11	1	3759G>T	E1214X	8	4
8	1	575delCA	STOP157	7	6
16	2	5083C>T	S1655F	7	6
20	1	IVS20-1G>A		7	5
5	1	309T>C	C64R	5	2
14	1	IVS14-2A>G		5	3
20	1	IVS20-1G>C		5	5
11	1	1626A>T	K503X	4	1
11	1	2194delAT	STOP710	4	2
11	1	3726C>T	R1203X	4	4
12	1	4239delAG	STOP1374	4	2
24	1	5622C>T	R1835X	4	3
2	1	121T>G	M1R	3	
2	1	185insA	STOP40	3	2
8	1	exon8del		3	3
11	1	1565delT	STOP483	3	2
11	1	2080delA	Stop 700	3	1
11	1	2147delTG	STOP681	3	
11	1	2388delG	STOP764	3	1
11	1	3448insA	STOP1114	3	1
11	1	3516delTT	STOP1139	3	1
11	1	3746insA	STOP1218	3	
11	1	4184del4	STOP1364	3	2

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018 登録数	2017 登録数
13	1	4446C>T	R1443X	3	
17	1	exon17del		3	
19	1	5280C>T	Q1721X	3	2
1	1	exon1-2del		2	2
1	1	exon1a-2del		2	2
3	1	exon3del		2	2
5	1	297C>T	Q60X	2	2
7	1	440delT	STOP118	2	
7	1	546G>T	E143X	2	2
8	1	589delCT	STOP157	2	2
8	1	604delTG	STOP180	2	1
11	1	1173G>T	E352X	2	1
11	1	1239delA	STOP375	2	1
11	1	1623del5	STOP503	2	2
11	1	1637delG	STOP531	2	1
11	1	2307G>T	E730X	2	
11	1	2730delCC	stop901	2	1
11	1	2841G>T	E908X	2	1
11	1	2979delC	STOP999	2	
11	1	3226del6	STOP1036	2	1
11	1	3494delTC	STOP1131	2	
11	1	3624del5	STOP1169	2	1
11	1	3663C>T	Q1182X	2	1
11	1	3766T>G	L1216X	2	2
11	1	3812insT	STOP1233	2	2
12	1	4237delAG	STOP1374	2	
13	1	4457ins4	STOP1462	2	1
14	1	4550insT	SOTP1478	2	1
17	1	5181del3	V1688del	2	2
19	1	IVS19+2insT		2	1

変異判定: 1・Deleterious、2・Suspected Deleterious

単回報告のBRCA1病的変異の型 ① (2018)

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018 登録数	2017 登録数
1	1	exon1-8del		1	
1	1	exon1a-9del		1	1
1	1	IVS1+6T>C		1	1
2	1	184T>G	L22X	1	1
2	1	185delAG	STOP39	1	1
2	1	190G>A	C24Y	1	1
3	1	241delA	STOP49	1	
4	1	5652insT	STOP?	1	
4	1	exon5-7del		1	
4	2	IVS4-2A>C		1	1
5	1	259G>A	C47Y	1	
5	1	300T>G	C61G	1	
5	1	310G>A	C64Y	1	
5	1	IVS5 + 2 T>C		1	
6	1	360C>T	Q81X	1	1
6	1	exon6_7 Deletion		1	
7	1	450delG	STOP118	1	1
7	1	509C>A	Y130X	1	1
8	1	624C>T	Q169X	1	
11	1	819delA	STOP246	1	1
11	1	925T>A	L269X	1	1
11	1	1068C>T	Q317X	1	
11	1	1158delCT	stop348	1	1
11	1	1231delC	STOP373	1	1
11	1	1343delA	stop409	1	1
11	1	1406insA	STOP435	1	1
11	1	1455insA	STOP457	1	
11	1	1740C>T	Q541X	1	1
11	1	1806C>T	Q563X	1	

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018 登録数	2017 登録数
11	1	1848G>T	E577X	1	1
11	1	2072insG	stop672	1	1
11	1	2089delA	STOP700	1	
11	1	2178C>T	Q687X	1	1
11	1	2333insT	STOP739	1	
11	1	2473T>A	L785X	1	
11	1	2632delA	STOP845	1	1
11	1	2805delA	STOP999	1	1
11	1	2886del4	STOP998	1	1
11	1	2972delG	STOP999	1	
11	1	2979del5	STOP968	1	1
11	1	2998G>A	G960A	1	1
11	1	3127delTT	STOP1003	1	1
11	1	3226del7insG	F1036X	1	
11	1	3333delC	STOP1072	1	1
11	1	3372A>T	R1085X	1	1
11	1	3376insT	Stop 1092	1	
11	1	3376T>G	L1086X	1	1
11	1	3407delAA	STOP1106	1	
11	1	3471C>T	Q1118X	1	1
11	1	3532delG	STOP1154	1	
11	1	3699ins4	stop1219	1	1
11	1	3788delT	STOP1263	1	
11	1	3834delTCTinsC	Stop 1242	1	
11	1	3837C>T	Q1240X	1	
11	1	3853ins4	STOP1246	1	1
11	1	3889delAG	STOP1265	1	
11	1	3960C>T	Q1281X	1	

変異判定: 1・Deleterious、2・Suspected Deleterious

単回報告のBRCA1病的変異の型 ② (2018)

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
11	1	3992T>A	C1291X	1	1
11	1	4046delTACA	STOP1316	1	
11	1	4160delAG	STOP1354	1	1
12	1	4235T>A	C1372X	1	1
13	1	4344C>T	Q1409X	1	1
13	1	4415delC	STOP1433	1	1
13	1	4454ins4	STOP1462	1	
13	2	exon13 intron13-duplicate		1	
14	1	4508C>A	Y1463X	1	
15	1	4606C>A	S1496X	1	1
16	1	4808C>A	Y1563X	1	
16	1	4843insC	STOP1576	1	1
16	1	4911T>C	S1598P	1	
16	1	4989insA	STOP1628	1	1
16	1	5086delG	STOP1657	1	1
16	1	IVS16+4A>C		1	
16	1	IVS16+6T>C		1	1
16	1	IVS16-1G>C		1	1
17	1	5117del3	STOP1666	1	
17	1	5154delC	STOP1679	1	1
17	2	5173C>T	T1685I	1	1
17	1	5191C>T	T1691I	1	1
17	1	Exon17-19del		1	
17	1	IVS17+3A>G		1	1
17	1	IVS17-1G>T		1	1

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
18	2	5215G>A	R1699Q	1	1
18	2	5264C>A	S1715R	1	1
18	1	IVS18+1G>T		1	1
18	1	IVS18-2delinsTG		1	
19	2	5273G>T	W1718C	1	
19	1	5275delTG	Stop 1723	1	
19	1	5291insA	STOP1731	1	1
19	1	IVS19+1G>A		1	
19	1	IVS19+1G>C		1	
19	2	IVS19-12G>A		1	
20	1	5326delT	STOP1764	1	
20	2	5332del3	G1738del	1	1
20	2	5335A>T	D1739V	1	1
20	1	5368insAA	STOP1765	1	1
20	1	5370C>T	R1751X	1	
20	2	5377G>C	R1753T	1	1
20	1	exon20del		1	1
21	1	5451G>T	D1778Y	1	
21	1	Exon21-Exon24		1	
22	2	5484G>A	A1789T	1	1
23	1	IVS23+1G>A		1	
24	1	5589del8	STOP1829	1	1
24	1	5615del11insA	STOP1839	1	1
24	1	exon24del		1	1

変異判定: 1・Deleterious、2・Suspected Deleterious

複数回報告のあったBRCA2病的変異の型(2018)

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
13	1	7180C>T	R2318X	32	16
11	1	5804del4	STOP1861	30	17
10	1	2041delA	STOP613	17	8
23	1	9304C>T	Q3026X	16	10
20	1	8732C>A	S2835X	15	12
20	1	未確定	S2835X	1	1
11	1	5873C>A	S1882X	13	9
10	1	1506delA	STOP429	12	9
23	1	9345G>A	P3039P	11	8
18	2	8251A>G	I2675V	8	3
20	1	8817insA	STOP2868	8	7
11	1	3036del4	STOP958	7	3
15	1	7786C>T	R2520X	7	2
20	1	8857G>T	E2877X	6	6
25	1	9610C>T	R3128X	6	5
10	1	2041insA	STOP615	5	3
23	1	9325insA	STOP3043	5	1
24	1	9440insA	STOP3110	5	3
5	1	IVS5+1G>A		4	3
11	1	3463delT	STOP1086	4	4
11	1	4250C>A	S1341X	4	1
10	1	2116insA	STOP635	3	2
11	1	3423del4	STOP1075	3	2
11	1	5903delG	STOP1908	3	2
11	1	6877A>T	K2217X	3	1

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
9	1	979del4	STOP275	2	2
9	1	983del4	STOP275	2	2
10	1	1184insA	STOP326	2	1
11	1	3877delA	STOP1227	2	1
11	1	4123G>T	E1299X	2	2
11	1	4249delT	STOP1373	2	2
11	1	5358del4	STOP1710	2	1
11	1	5950del2	STOP1909	2	
11	1	5999del4	STOP1961	2	2
11	1	6174delT	stop2003	2	
11	1	6696delTC	STOP2174	2	2
11	1	6744delA	stop2190	2	1
11	1	6781delG	STOP2190	2	1
13	1	7235G>A	R2336H	2	1
15	1	7708C>T	R2494X	2	1

変異判定: 1・Deleterious、2・Suspected Deleterious

単回報告のBRCA2病的変異の型 ① (2018)

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数	Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
3	2	319T>A	W31R	1	1	11	1	3524C>G	S1099X	1	1
3	1	353del4ins8	STOP46	1	1	11	1	3800delA	STOP1196	1	1
3	1	517G>T	E97X	1	1	11	1	3827delGT	STOP1200	1	1
3	1	IVS3+2T>C		1		11	1	3828insTT	STOP1209	1	1
4	1	667C>T	Q147X	1	1	11	1	3830delA	STOP1208	1	1
7	1	809G>A	W194X	1		11	1	3864del4	STOP1226	1	
8	2	IVS8-1G>T		1	1	11	1	4039delT	STOP1275	1	1
10	1	1033insA	STOP275	1	1	11	1	4065delT	STOP1283	1	
10	1	1524delGA	STOP450	1	1	11	1	4170G>C	K1314N	1	
10	1	1617delAG	STOP466	1	1	11	1	4285delG	STOP1373	1	1
10	1	1627A>T	K467X	1	1	11	1	4567delG	STOP1447	1	
10	1	1756delGA	STOP512	1	1	11	1	4692delCA	STOP1512	1	1
10	1	1866del13	STOP553	1	1	11	1	4796delG	STOP1542	1	1
10	1	2024del5	STOP613	1		11	1	4815insG	STOP1533	1	1
10	1	2053C>T	Q609X	1	1	11	1	4917G>A	W1563X	1	1
10	1	2083C>T	Q619X	1		11	1	5057delITG	STOP1613	1	
11	1	2273delT	STOP729	1	1	11	1	5131delTT	STOP1637	1	1
11	1	2397del8	STOP747	1		11	1	5210delAT	STOP1664	1	1
11	1	2402del3insT	STOP749	1		11	1	5370T>G	Y1714X	1	1
11	1	2596delG	STOP809	1	1	11	1	5435delAA	STOP1741	1	1
11	1	2840delCins3	STOP874	1	1	11	1	5579insA	STOP1786	1	
11	1	3287delCT	STOP1020	1		11	1	5710del5	STOP1831	1	1
11	1	3292delC	STOP1042	1	1	11	1	5788delGT	STOP1856	1	
11	1	3324del15insT	STOP1036	1		11	1	5849del4	STOP1907	1	1
11	1	3393del3insCC	STOP1059	1		11	1	5909insA	STOP1894	1	
11	1	3493C>T	Q1089X	1	1						

変異判定: 1・Deleterious、2・Suspected Deleterious

単回報告のBRCA2病的変異の型 ② (2018)

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
11	1	5937delT	STOP1908	1	
11	1	5958insA	STOP1911	1	
11	1	6286del5	STOP2046	1	
11	1	6369T>G	Y2047X	1	1
11	1	6386delC	STOP2069	1	1
11	1	6576delC	STOP2118	1	1
11	1	6613G>T	E2129X	1	
11	1	6633del5	STOP2137	1	
11	1	6673delAT	STOP2149	1	1
11	1	6674del5	STOP2173	1	1
11	1	6719del5	STOP2173	1	1
11	1	6828delTT	STOP2201	1	
11	1	6833C>T	R2318X	1	
11	1	6848del4	STOP2208	1	1
11	1	6854delTA	STOP2223	1	1
11	1	6856G>T	E2210X	1	1
11	1	6894C>G	Y2222X	1	
11	2	6990delT	STOP2279	1	
11	1	7004delA	STOP2279	1	1
13	1	IVS13+1G>T		1	
14	1	7384insT	STOP2391	1	
14	1	7661insT	STOP2496	1	1
15	1	IVS15+1G>T		1	1
16	1	7865insT	STOP2547	1	1
17	1	8197A>T	K2657X	1	1
18	1	8453del8	STOP2760	1	

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
19	1	8663ins19	STOP2825	1	1
21	1	8901delAA	STOP2905	1	1
21	1	8905C>T	Q2893X	1	1
21	1	exon21-27del		1	
22	1	8988T>A	Y2920X	1	1
22	1	9184insA	STOP3017	1	1
23	1	9325delA	STOP3061	1	
23	1	9337C>T	Q3037X	1	1
23	1	9340C>T	Q3026X	1	
24	1	9382C>T	R3052W	1	1
24	1	9419delA	STOP3074	1	1
25	1	9604C>T	Q3126X	1	
25	1	exon25-27del		1	

変異判定: 1・Deleterious、2・Suspected Deleterious

複数回報告のあったBRCA1/2 VUS変異の型(2018)

BRCA1

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
5	4	273C>T	L52F	14	9
24	3	5677A>G	Y1853C	13	8
11	3	1321G>A	G401E	7	6
10	3	745C>T	P209L	6	5
8	3	IVS8-62del1		3	3
11	4	1998G>A	V627I	3	2
11	4,3	2683A>C	Q855P	2	1
11	3	3586A>T	D1156V	2	2
13	4	IVS13-14C>T		2	1

BRCA2

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
2	4	281G>A	R18H	19	13
11	3	5082T>A	D1618E	8	5
3	4	IVS3-10A>G		6	3
11	4	6197A>C	D1990A	6	5
11	3	6197A>C	D1990A	1	
7	3	851T>G	V208G	5	4
11	3	5410G>A	D1728N	5	3
7	4	779T>C	L184P	3	3
10	3	1460T>C	I411T	3	1
10	3	1667G>A	C480Y	3	1
11	3	2536A>G	I770V	3	2
11	4	3623A>G	K1132R	3	3
16	3	7986G>C	W2586C	3	2
17	3	8075C>T	S2616F	3	2
24	3	9394C>T	H3056Y	3	1
6	3	IVS6-2A>G		2	1
7	3	815G>T	S196I	2	1
10	4	1796A>G	H523R	2	
11	4	6064T>C	S1946P	2	
11	3	6257T>G	V2010G	2	2
11	3	6349T>C	S2041P	2	
11	4	6359G>T	G2044V	2	2
19	3	8633C>T	P2802L	2	2
26	3	9856G>A	G3210S	2	1
27	4	10359A>C	E3377D	2	2

変異判定: 3・Uncertain、4・Favor Polymorphism

単回報告のBRCA1 VUS変異の型(2018)

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
1	4	IVS1-3A>G		1	
2	3	184T>C	L22S	1	1
2	3	IVS2+4A>T		1	
3	4	241A>G	H41R	1	1
6	3	332G>T	R71S	1	
6	3	403T>C	L95P	1	
7	3	460C>T	S114F	1	1
8	3	IVS8-1G>A		1	1
8	3	未確認	R166S	1	1
10	3	未確認	P209L	1	1
10	3	IVS10-6T>G		1	1
10	3	IVS10+37insG		1	1
11	3	895A>T	E259V	1	1
11	3	934A>G	E272G	1	
11	3	943G>A,	G275D	1	1
11	3	1202A>C	S361S	1	1
11	3	1331A>C	E404D	1	1
11	3	1429A>G	H437R	1	
11	3	1441T>C	I441T	1	1
11	3	1476G>C	E453Q	1	1
11	3	1499A>G	I460M	1	1
11	3	1616A>G	T499T	1	
11	3	1892A>G	I591M	1	1
11	4	2405A>T	R762S	1	
11	3	2583A>G	N822D	1	1
11	3	2646A>G	T843A	1	
11	4	2845A>T	N909I	1	1
11	3	3172A>G	N1018S	1	1
11	3	3210A>T	I1031F	1	
11	3	3232A>C	E1038A	1	1

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
11	3	3334T>C	L1072P	1	
11	3	3402A>G	K1095E	1	1
11	3	3568C>G	P1150R	1	1
11	3	3730G>T	R1204I	1	1
11	3	3768T>C	S1217P	1	
11	3	4129A>G	D1337G	1	1
12	3	4253C>T	V1378V	1	1
14	3	exon14-19inconclusive		1	
14	3	IVS14+14A>G,		1	1
15	3	exon15-18inconclusive		1	
16	3	4848T>C	S1577P	1	2
16	3	未確認	S1577P	1	
16	3	4879C>T	S1587L	1	1
16	4	5002T>C	M1628T	1	1
16	4	5054G>C	R1645S	1	1
16	3	5076G>T	V1653L	1	1
17	3	5160A>C	T1681P	1	1
17	4	IVS17-9A>G		1	1
18	3	5235G>A	G1706R	1	
20	3	5374C>G	A1752G	1	1
20	3	5376A>G	R1753G	1	
21	3	5400T>G	F1761V	1	
21	3	未確認	F1761S	1	1
21	3	5437C>T	T1773I	1	
21	3	5451G>A	D1778N	1	
21	3	exon21-24inconclusive		1	1
22	4	5466A>C	M1783L	1	1
22	3	IVS22+31A>T		1	1
23	3	IVS23+3A>T		1	
23	3	IVS23+8G>T		1	1
24	3	5676T>C	Y1853H	1	1

変異判定: 3・Uncertain、4・Favor Polymorphism

単回報告のBRCA2 VUS変異の型 ① (2018)

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
3	3	322T>C	F32L	1	1
3	3	324T>G	F32L	1	1
3	3	331C>T	L35F	1	1
3	4	340G>A	E38K	1	1
3	3	469T>C	F81L	1	1
3	3	478C>G	Q84E	1	1
4	4	661del3	V145del	1	1
5	4	IVS5+9A>T		1	1
6	3	IVS6-12C>A		1	1
7	3	830C>G	P201R	1	1
8	3	892C>T	P222S	1	1
10	3	1026T>C	F266F	1	1
10	4	1192A>C	K322Q	1	1
10	3	1472A>G	H415R	1	
10	3	1550C>G	T441S	1	1
10	3	未確定	M524I	1	1
10	4	1796A>G	H523R	1	1
10	4	1972A>C	T582P	1	1
10	3	2056A>C	K610Q	1	1
11	4	2414T>C	I729T	1	
11	4	2425G>A	V733I	1	
11	3	2467G>A	E747K	1	1
11	3	2508A>C	L760F	1	1
11	3	2710T>C	Y828H	1	

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
11	3	2900T>A	V891D	1	1
11	3	2978T>C	V917A	1	1
11	3	3448A>T	S1074C	1	1
11	4	3622A>T	K1132R	1	1
11	4	3624A>G	K1132R	1	1
11	3	3648T>A	S1140R	1	1
11	4	3648T>C	S1140S	1	1
11	3	3801G>C	K1191N	1	1
11	3	4046T>A	F1273Y	1	1
11	3	4170G>C	K1314N	1	
11	3	4423T>C	C1399R	1	
11	3	4586A>C	K1453T	1	
11	3	4655A>G	D1476G	1	1
11	3	4794G>T	L1522F	1	1
11	3	5545G>C	E1773Q	1	1
11	3	5806A>G	K1860E	1	1
11	3	5888C>T	T1887M	1	1
11	4	6013A>G	I1929V	1	1
11	4	6376G>A	V2050I	1	1
11	4	6553G>A	V2109I	1	1
11	3	6688T>C	Y2154H	1	1
11	4	6866C>T	S2213F	1	1
11	3	6902C>G	T2225R	1	1
11	3	7036G>C	G2270R	1	
11	3	IVS11-202del20		1	1
11	3	未確定	S1626F	1	1

変異判定: 3・Uncertain、4・Favor Polymorphism

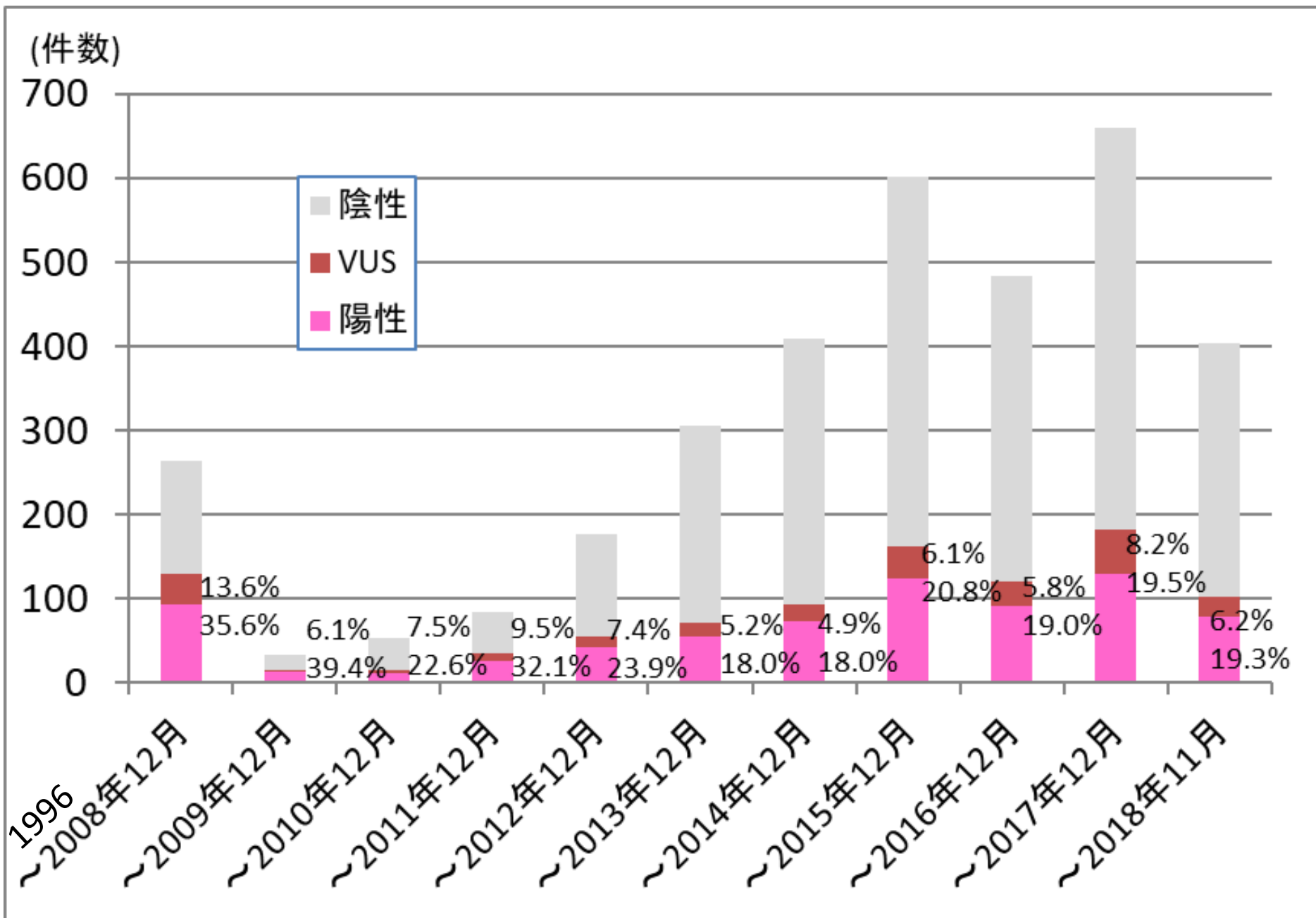
単回報告のBRCA2 VUS変異の型 ② (2018)

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
14	4	7279G>A	A2351T	1	1
14	4	7349A>G	N2374S	1	
14	3	exon14-18inconclusive		1	
15	3	7777A>G	T2517A	1	1
15	3	7828del15	ACSHK2534del	1	1
15	3	IVS15+5CCC>TCT		1	1
16	3	7910A>T	Q2561L	1	1
16	3	7986G>T	W2586C	1	
16	3	8030A>G	Y260C	1	
19	3	8570A>G	N2781S	1	1
19	4	8588G>A	R2787H	1	1
19	3	8603T>G	L2792R	1	
20	3	8719A>T	M2831L	1	1
21	3	8927A>G	D2900G	1	1
21	4	IVS21-7G>T		1	1
22	3	IVS22+5G>A		1	1
22	4	IVS22-147A>G		1	1
24	3	9469G>A	V3081I	1	
24	4	IVS24+7C>T		1	1
25	3	9514G>A	E3096K	1	1
25	3	9581T>C	M3118T	1	1
25	3	9724G>A	V3166I	1	1
25	3	IVS25-8T>C		1	1

Exo-Int No.	変異判定	塩基変異	アミノ酸変異	2018登録数	2017登録数
27	3	10049T>G	L3274W	1	1
27	4	10223C>A	S3332Y	1	
27	4	10290delT	STOP3382	1	1
27	4	10394C>T	S3389F	1	1
27	3	10401C>A	I3339I	1	

変異判定: 3・Uncertain、4・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	BRCA1/2 両陽性者	BRCA1 陽性者	BRCA2 陽性者	陰性者 (VUS含)
対象人数	6	391	324	2428
1a.非浸潤性乳管癌	2	15	38	313
2a1.乳頭腺管癌		24	40	432
2a2.充実腺管癌	1	138	51	343
2a3.硬癌		66	109	696
2a4.分類不能	1	19	10	132
2b1.粘液癌		1	1	40
2b11.浸潤性微小乳頭癌			1	20
2b12.基質産生癌		3		3
2b13.その他の特殊型		3		12
2b2.髓様癌		6	2	4
2b3.浸潤性小葉癌		1	4	65
2b4.腺様嚢胞癌				1
2b5.扁平上皮癌		2		10
2b6.紡錘細胞癌		2		3
2b7.アポクリン癌		2	1	30
2b8.骨・軟骨化生を伴う癌		3	1	4
4a.悪性葉状腫瘍				2
Ductal carcinomaとだけ判明		25	15	92
不明	2	81	51	226

BRCA1/2変異と乳癌サブタイプ

乳がんサブタイプ	BRCA1/2 両陽性者	BRCA1 陽性者	BRCA2 陽性者	陰性者 (VUS含)
対象人数	3	298	231	1982
Luminal	3	57	154	1207
Luminal+Her2	0	7	24	133
Her2	0	5	4	98
TNB	0	229	49	544

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	陰性者 (VUS含)
対象人数	187	40	278
漿液性	137	30	144
類内膜	15	1	28
粘液性	1	1	16
明細胞性	2	1	48
carcinosarcoma	1		
その他	8	1	9
境界悪性(漿液性)			4
境界悪性(粘液性)			2
境界悪性(その他)			1
不明	23	6	26

BRCA1/2変異と卵巣がんの進行期と分化度

卵巣がん進行期	BRCA1 陽性者	BRCA2 陽性者	陰性者 (VUS含)
対象人数	187	40	278
I	17	5	68
II	15	2	17
III	109	23	115
IV	23	5	43
不明	23	5	35

卵巣がん分化度			
Grade 1	3	0	6
Grade 2	7	0	14
Grade 3	13	5	26
High Grade	86	22	70
Low Grade	1	0	4
不明	77	13	158

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)(2018)

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	* 49	42	* 6	1	98
乳がん既発症	* 72	35	* 27	10	86
乳がん卵巣がん未発症	276	※ 76	※ 47	154	44
合計	395	153	78	165	58

* : 卵巣がんと乳がんの重複発症者2例を含む

※ : BRCA1とBRCA2の重複変異を1例含む

BRCA1/2変異と前立腺がんの割合（2018）

	BRCA1/2 両陽性	BRCA1 陽性	BRCA2 陽性	BRCA1/2 陰性
男性発端者検査数	0	3	5	24
対象者本人の前立腺 がん発症	—	1 (33%)	1 (20%)	3 (12.5%)
遺伝子検査対象家系	6	423	312	2736
前立腺がん発症者が いる家系	0 (0%)	39 (9.2%)	53 (17.0%)	286 (10.5%)
60才未満の前立腺が ん発症者がいる家系	0 (0%)	5 (1.2%)	9 (2.9%)	22 (0.8%)

BRCA1/2変異と膵臓がんの割合（2018）

	BRCA1/2 両陽性	BRCA1 陽性	BRCA2 陽性	BRCA1/2 陰性
遺伝子検査対象家系	6	423	312	2736
対象者本人の膵臓がん発症	0 (0%)	1 (0.2%)	5 (1.6%)	3 (0.1%)
膵臓がん発症者がいる家系	0 (0%)	47 (11.1%)	42 (13.5%)	278 (10.2%)

BRCA1/2変異と血液がんの割合（2018）

	BRCA1/2 両陽性	BRCA1 陽性	BRCA2 陽性	BRCA1/2 陰性
遺伝子検査対象家系	6	423	313	2735
対象者本人の血液がん発症	0 (0%)	2 (0.5%)	0 (0%)	11 (0.4%)
血液がん発症者数	0 (0%)	37 (8.7%)	19 (6.1%)	235 (8.6%)
リンパ腫発症者数	0 (0%)	17 (4.0%)	6 (1.9%)	100 (3.7%)

未発症BRCA1/2変異保持者(女性)の検査後がん発症率 (2018)

未発症保因者	※	111例
遺伝子検査後観察期間(平均)		0~16.4年(2.7年)
遺伝子検査時年齢(平均)		20~67歳(38.8歳)
検査後の乳がん発症者(率)		9例/299(人/人年)(3.0%/年)
卵巣がん発症者(率)		1例/299(人/人年)(0.3%/年)
その他がん発症者(率)		3例/299(人/人年)(1.0%/年)
BRCA1陽性:7例、BRCA2陽性:6例		
乳がん発見の契機 (重複カウント)	MRI:4例、MMG:3例、触診:1例、 超音波:2例、自己発見:1例、MMT:1例	
その他がん内訳	子宮体がん、尿管がん、MALTリンパ腫	

※観察期間不明症例は除外

片側乳がん発症者(女性)の対側乳がん発症率 (2018)

	BRCA1陽性者	BRCA2陽性者	BRCA1/2陰性者
片側乳がん発症者(観察対象)	211例	199例	1780例
遺伝子検査後対側乳がん発症	14例	10例	4例
遺伝子検査後の観察期間 (平均)	0~15.4年 (2.4)	0.1~16.8年 (3.4)	0~22.2年 (2.1)
発症率(人/人年)	14/500.2 2.8/年%	10/667.8 1.5/年%	4/3774.9 0.26/年%
背景			
初発乳がんの発症年齢(平均)	23~75歳 (41.6歳)	19~71歳 (42.7歳)	21~85歳 (46.1歳)
RRSO実施数(RRSO後対側発症)	44例(6例)	37例/0例	8例/0例
RRM実施により除外した症例数	48例	17例	10例

※他にBRCA1/2重複陽性者5例あり、観察期間中に対側乳癌発症なし

乳房温存手術実施者(女性)の同側乳房内の乳がん発症率 (2018)

	BRCA1陽性者	BRCA2陽性者	BRCA1/2陰性者
乳房温存手術実施観察者	102例	84例	1023例
遺伝子検査後同側乳がん発症者	5例	1例	4例
遺伝子検査後の観察期間(平均)	0.0～13.3年 (2.7)	0.0～13.9年 (3.7)	0～18.9年 (2.3)
発症率(人/人年)	4/237.5 2.1/年%	1/305.1 0.33/年%	4/2192.8 0.18/年%
背景			
初発乳がんの発症年齢(平均)	23～71歳 (39.9歳)	19～71歳 (42.9歳)	22～84歳 (46.8歳)
RRM施行による除外症例数	14例	1例	1例

RRM実施者の術後乳がん発症率（2018）

RRM実施者 *	113例
（対側RRM） （両側RRM）	（103例） （10例）（温存術後RRM2例含む）
〈BRCA1/2両陽性〉 〈BRCA1陽性〉 〈BRCA2陽性〉 〈BRCA1/2Uncertain〉 〈BRCA1/2陰性〉	〈1例〉 〈75例〉 〈31例〉 〈3例〉 〈3例〉
RRM実施時年齢	26～63歳（42.6歳）
初発乳がんからRRMまでの期間 （平均）	0～23年（3.5年）
RRM後観察期間（平均）	0～107ヶ月（23.7ヶ月）
RRM後の乳がん発症者	2例（全摘例、乳頭乳輪温存例） （BRCA1陽性1例、BRCA2陽性1例）
発症率	2/223（人/人年） 0.9%/年

RRSO実施者の術後卵巣がん(腹膜がん)発症率 (2018)

RRSO実施者	216例
(乳がん既発症者)	(189例)
(子宮頸がん既発症者)	(3例)
(その他のがん既発症者)	(7例)
(がん未発症者)	(18例)
〈BRCA1/2両陽性〉	〈2例〉
〈BRCA1陽性〉	〈120例〉
〈BRCA2陽性〉	〈82例〉
〈BRCA1/2Uncertain〉	〈9例〉
〈BRCA1/2陰性〉	〈3例〉
RRSO実施時年齢	34～78歳(49.7歳)
RRSO後観察期間(平均) (観察期間が明確な129例で評価)	0～143ヶ月(28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	1/300(人/人年)(0.3%)

RRM,RRSO実施時における潜在性乳がん、卵巣がん検出率 (2018)

RRM実施者	113例
潜在性乳がん検出者	6例
検出率	5.3%
BRCA1陽性:2例	
BRCA2陽性:4例	

RRSO実施者	216例
潜在性卵巣がん検出者	6例
検出率	2.7%
BRCA1陽性:卵巣がん2例、卵管がん1例	
BRCA2陽性:卵巣がん1例、卵管がん2例	