



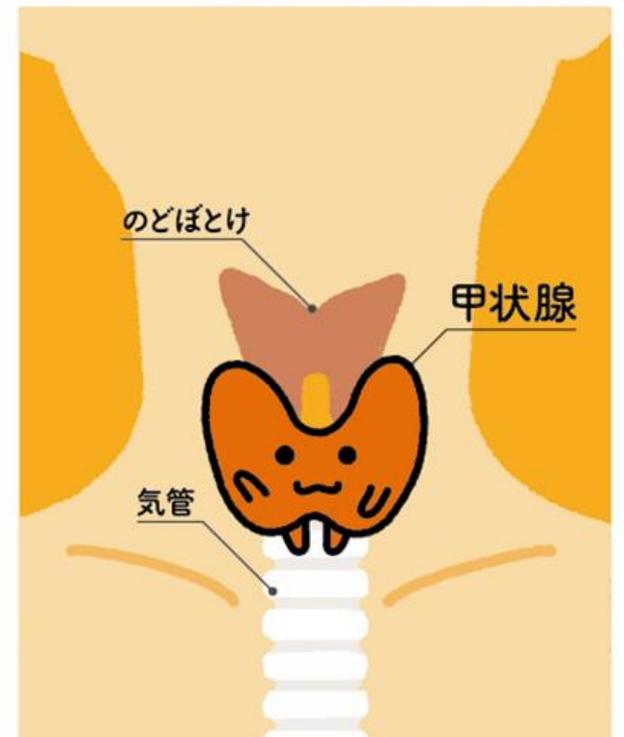
いのちと向き合う“遺伝と病気のはなし”

甲状腺がんと遺伝子検査

大分大学耳鼻咽喉科・頭頸部外科 木津有美

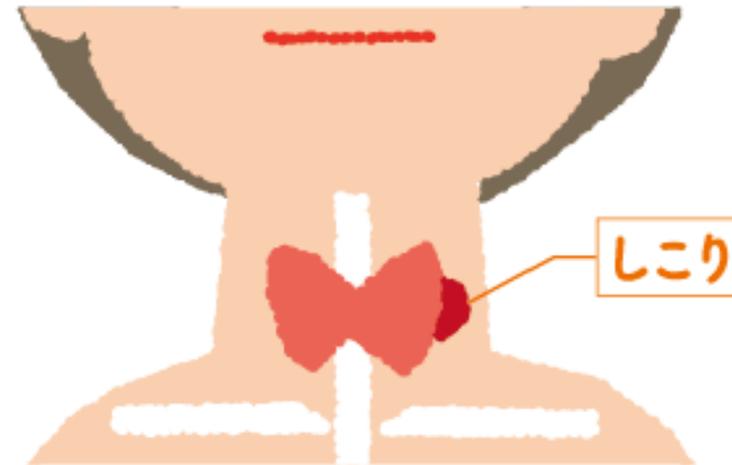
甲状腺とは

- ▶ 甲状腺はくびの真ん中、のどぼとけの下にあり
蝶々が羽を広げたような形をしている
- ▶ 甲状腺では甲状腺ホルモンをつくっている
甲状腺ホルモン：新陳代謝を促進させる



甲状腺がんとは

- ▶ 甲状腺がん：甲状腺にできたしこりのうち、**悪性**のもの
- ▶ すべてのがんの**1%程度**

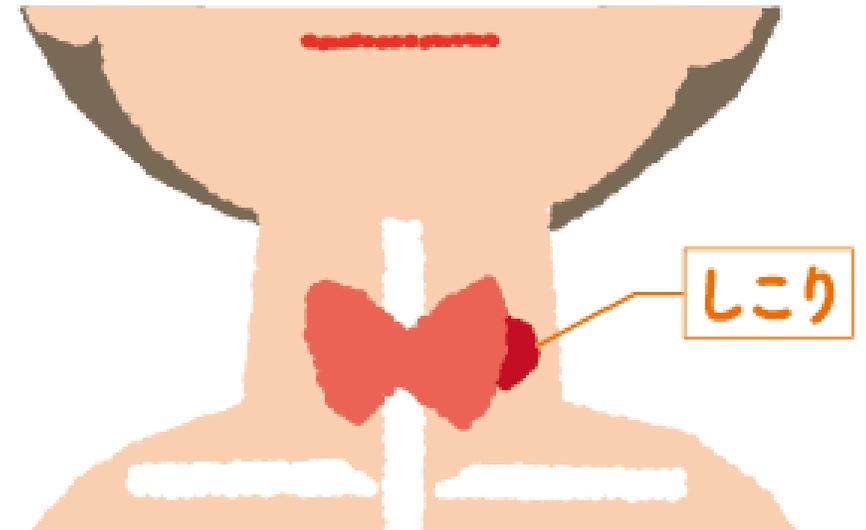


甲状腺がんとは

- ▶ 甲状腺がんと診断される人：1年間で約1万5000人
 - 男性：10万人あたり7.3人
 - 女性：10万人あたり18.4人
- ➡ 大分県の人口に換算すると、、、
 - 男性：38人（53万人あたり）
 - 女性：108人（59万人あたり）

甲状腺がんとは

- ▶ 年代別には60代後半～70代が一番多いが、
30-40代など比較的若い世代にもみられる
- ▶ 症状：**自覚症状なし**、くびのしこり
進行すると...のどの違和感
声がれなど



甲状腺がんの種類・治療

乳頭がん

濾胞がん

髄様がん

未分化がん

甲状腺がんの種類・治療

乳頭がん

濾胞がん

髄様がん

未分化がん

甲状腺がんの種類・治療

乳頭がん

濾胞がん

髄様がん

未分化がん

一番多い (約90%)
予後良好 (10年生存 : 約90%)



甲状腺がんの種類・治療

乳頭がん

濾胞がん

髄様がん

未分化がん

少ない（約1%）
予後不良（中央値：3-5か月）



甲状腺がんの種類・治療

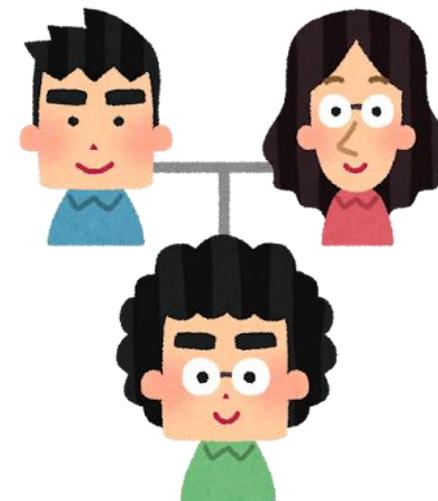
乳頭がん

濾胞がん

髄様がん

未分化がん

遺伝性のものもあります



甲状腺がんの種類・治療

乳頭がん

濾胞がん

髄様がん

未分化がん

2/3は原因不明、**1/3は遺伝性**
血縁者は1/2の確率で同じがんになる可能性あり



甲状腺がんの種類・治療

乳頭がん

濾胞がん

髄様がん

未分化がん

遺伝子変異の有無は血液検査で調べます
高血圧など、ほかの疾患を伴う可能性があります

甲状腺がんの種類・治療

乳頭がん

濾胞がん

髄様がん

未分化がん

手術

放射性ヨウ素内用療法 (RAI)

外照射

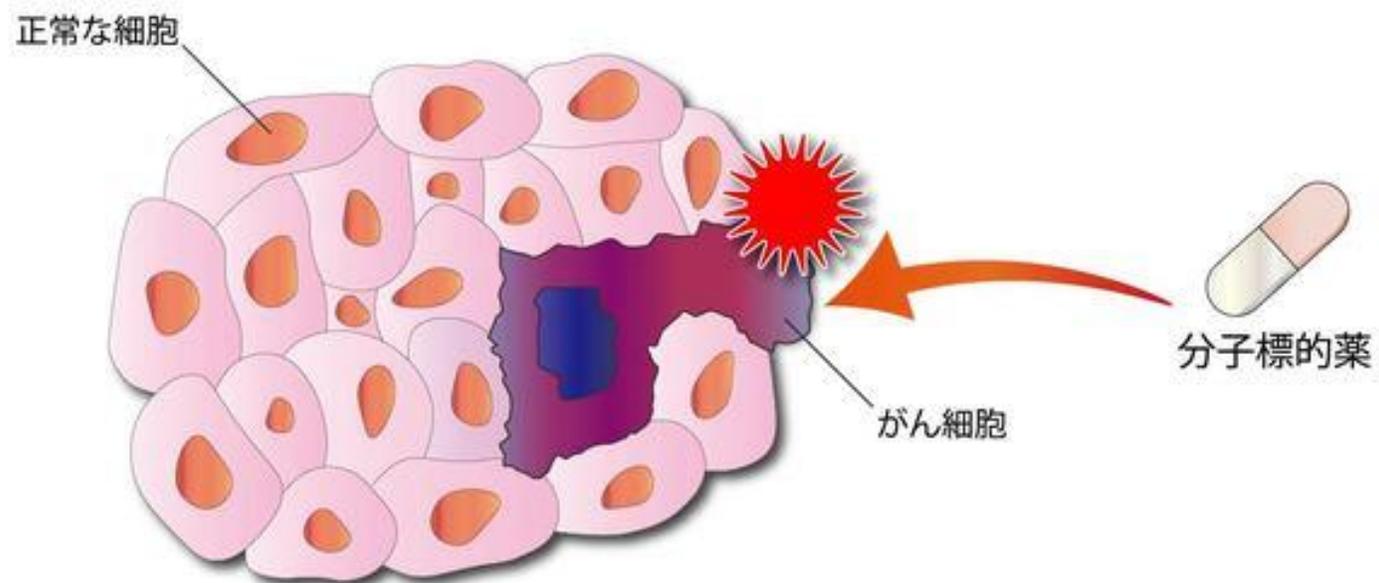
(化学療法)

2014年6月から

分子標的薬

分子標的薬とは

- ▶ がん細胞を選択的に狙って攻撃！



分子標的薬とは

- ▶ がん細胞の中に、狙う**ターゲット**がある場合に効果が期待できる
- ▶ ターゲットがあるかどうかは**遺伝子**を調べることでわかる

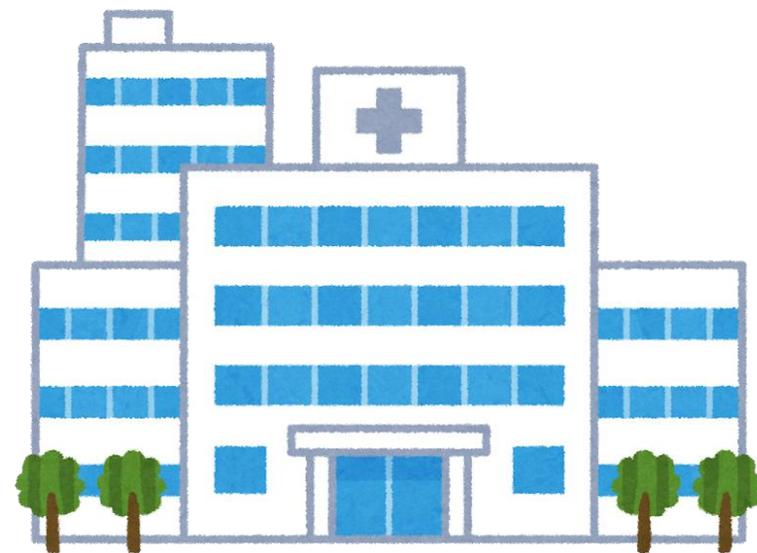


遺伝子変異（ターゲット）があるか調べる

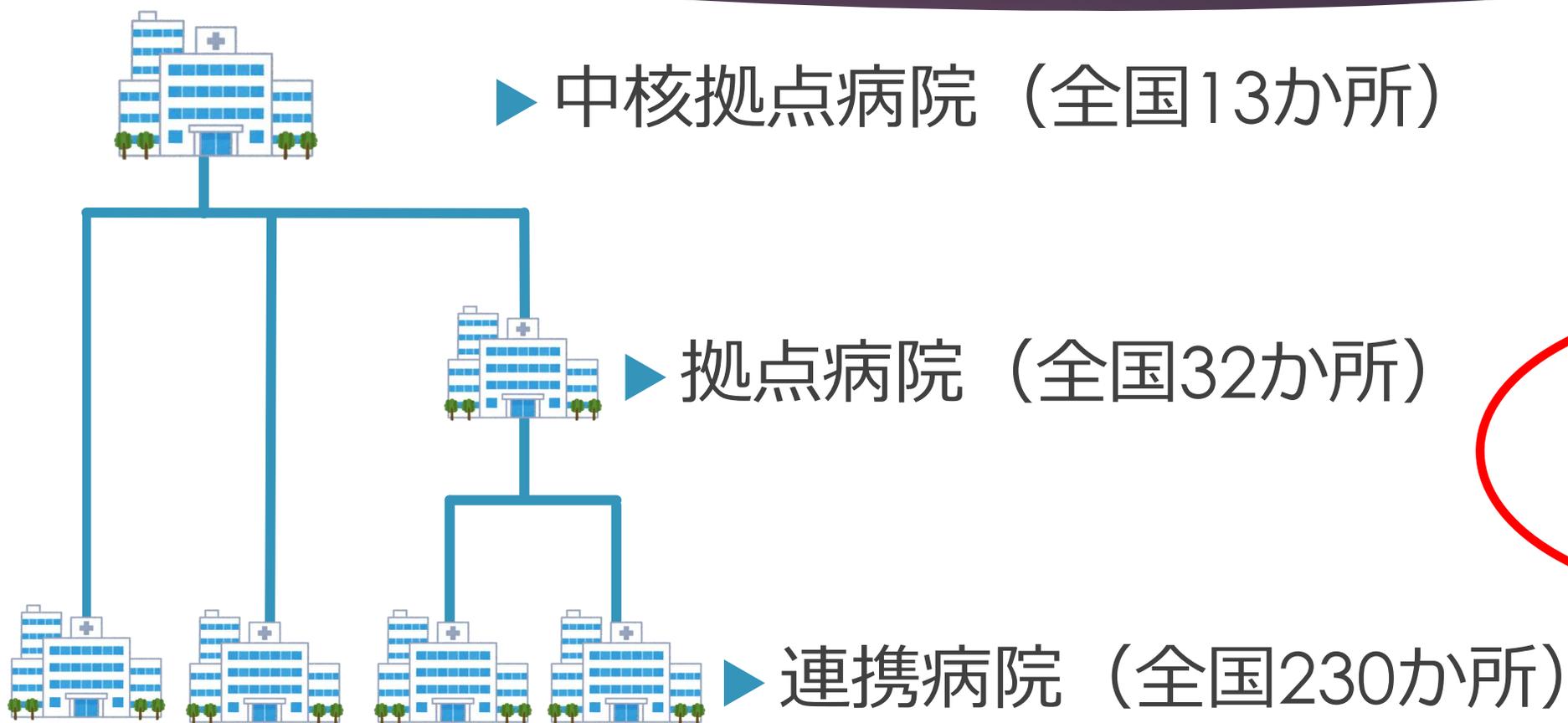
- ▶ ターゲットがあるか調べ、一人ひとりにふさわしい治療を行う

➡がんゲノム医療

がんゲノム医療を受けられる施設は
厚生労働省により指定されている

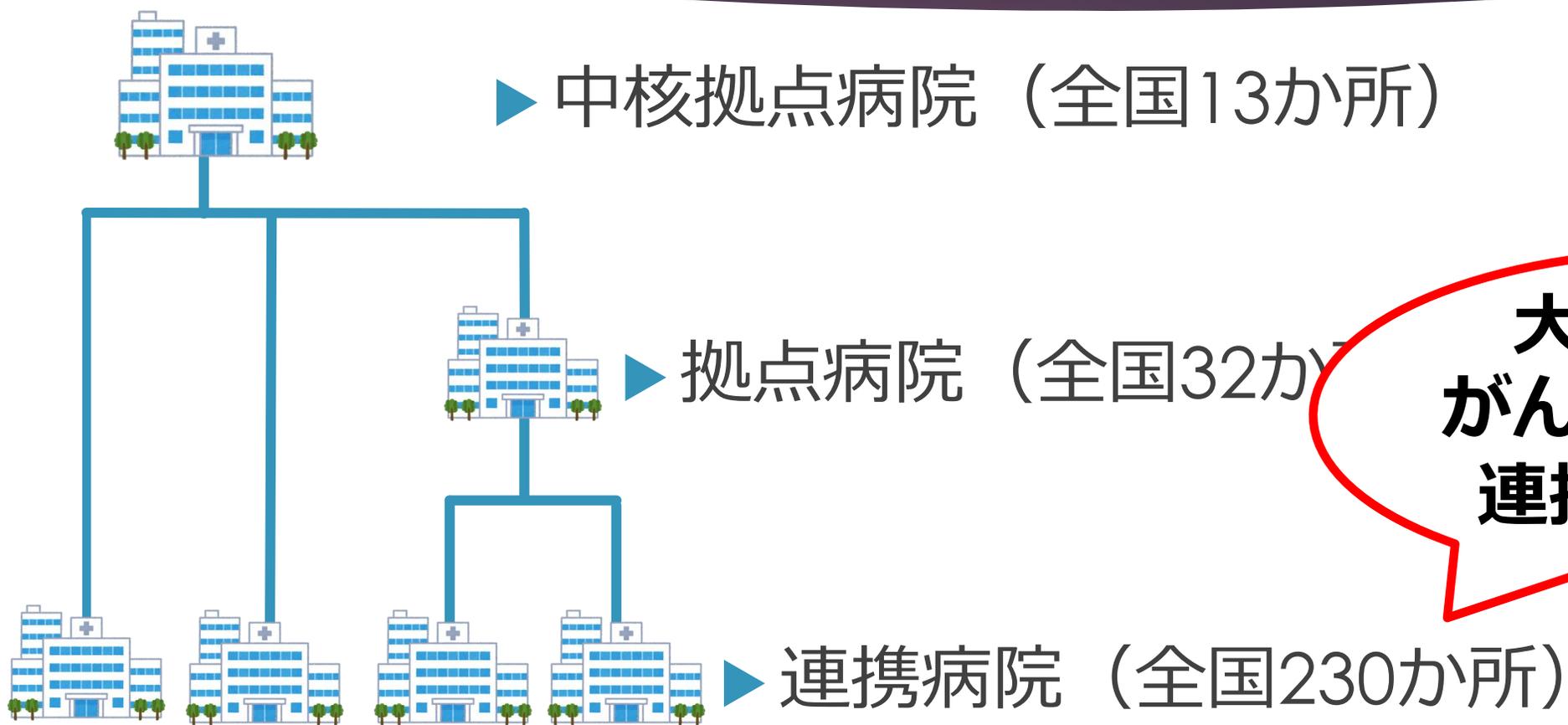


がんゲノム医療ができる病院



**大分県に
3か所**

がんゲノム医療ができる病院



**大分大学は
がんゲノム医療
連携病院です**

甲状腺がんで見られる遺伝子変異

BRAF
変異

RET融合
遺伝子

PTEN異常

RET変異

RAS変異

PIK3CA
変異

NTRK融合
遺伝子

などなど、、、

甲状腺がんで見られる遺伝子変異

BRAF
変異

RET融合
遺伝子

RAS変異

PIK3CA
変異

甲状腺がんの遺伝子変異って
みんなにあるの？

➡最も頻度の高い遺伝子変異は
日本では約70%

甲状腺がんは遺伝子変異が
比較的高いがん種

RET変異

PTEN異常

NTRK融合
遺伝子

甲状腺がんで見られる遺伝子変異

BRAF
変異

RET変異

RET融合
遺伝子

大分大学では、
これらの遺伝子変異を調べて
それぞれにあった薬で治療を行って
います（がんゲノム医療）

PTEN異常

RAS変異

PIK3CA
変異



NTRK融合
遺伝子

分子標的薬

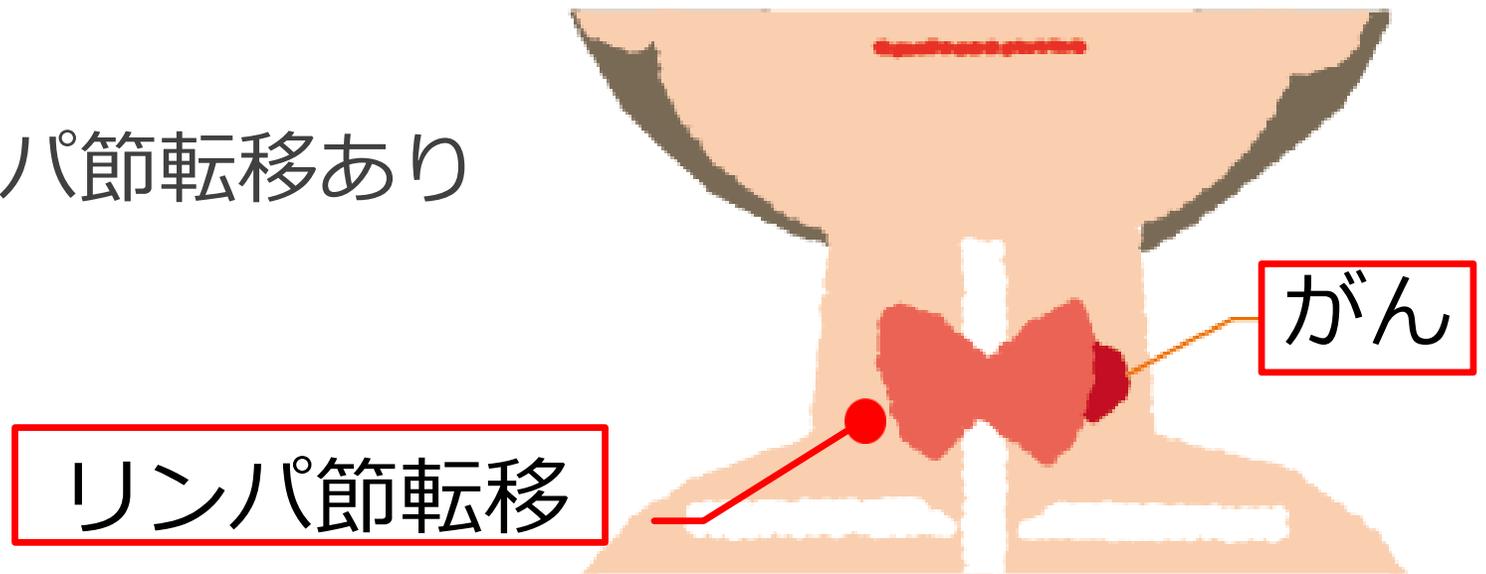
遺伝子変異がないと分子標的薬は使えないの？

➡ 遺伝子変異（ターゲット）があれば、ターゲットにあわせた分子標的薬が選択できる

➡ 遺伝子変異が陰性でも、がんの種類により有効性が示されている分子標的薬がある

症例

- ▶ 70歳、男性
- ▶ 甲状腺がん、リンパ節転移あり



症例

▶ 治療

手術（1回目：甲状腺右葉、リンパ節）



症例

▶ 治療

手術（1回目：甲状腺右葉、リンパ節）

手術（2回目：甲状腺左葉）



症例

▶ 治療

手術（1回目：甲状腺右葉、リンパ節）

手術（2回目：甲状腺左葉）

手術（3回目：リンパ節）



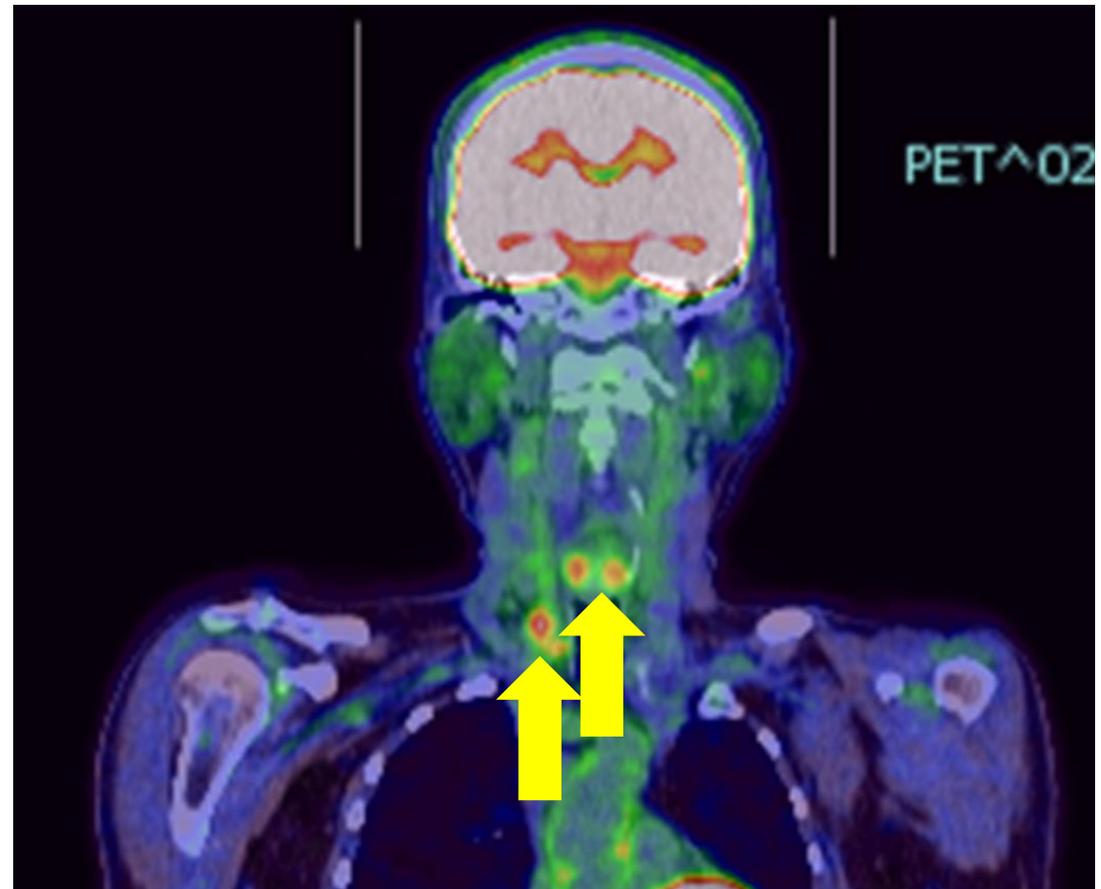
最後の手術から
4か月で再発



症例

首の赤く光っているところ
➡再発（黄矢印➡）

複数のリンパ節転移

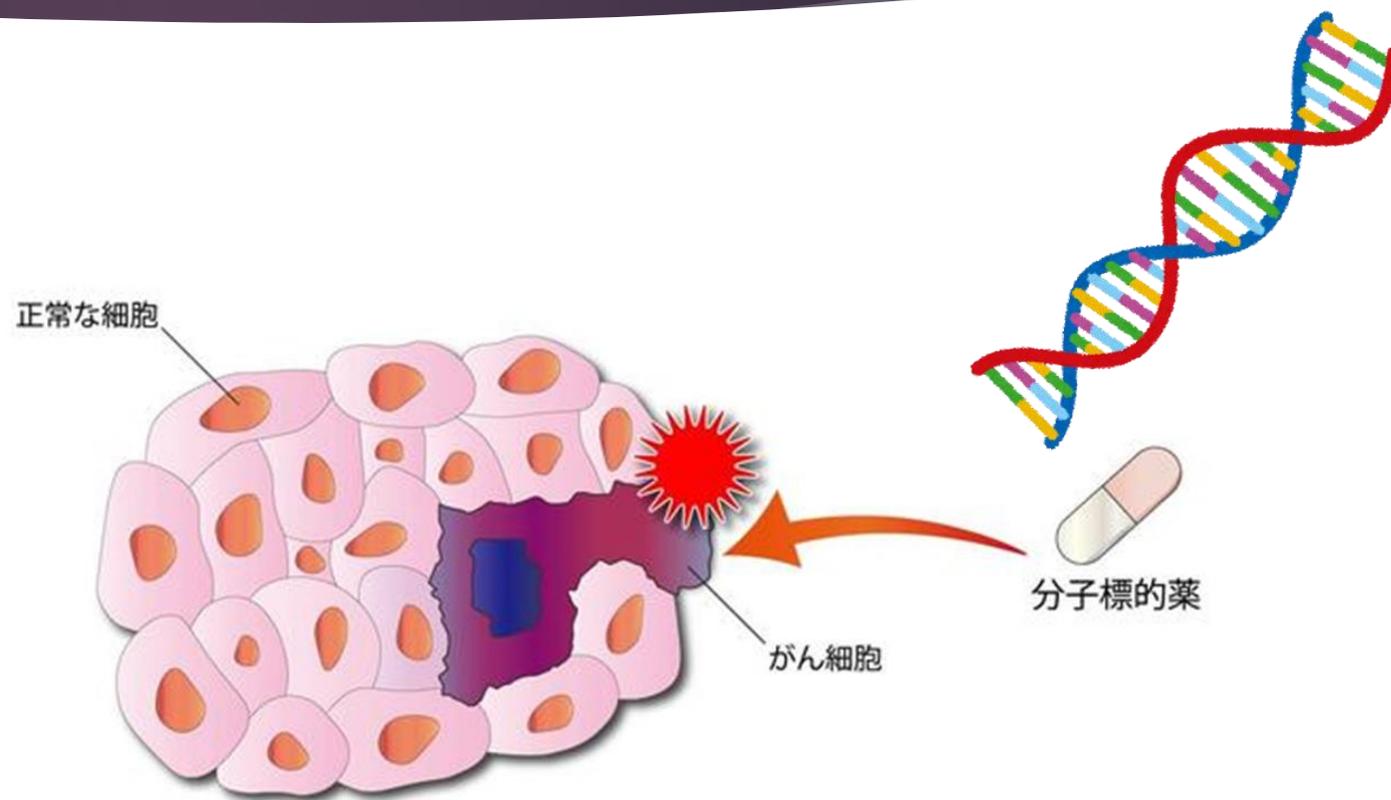


症例

▶ 遺伝子検査施行



分子標的薬にて加療



症例

分子標的薬開始後

首の赤いところが消えた！
(リンパ節転移が消えた！)

➡現在も治療を続けており
転移はきえたまま 😊



症例



分子標的薬

- ▶ この症例のように、手術をして再発・転移をしても治療選択肢がある！
- ▶ 遺伝子を調べることで治療の選択肢が増える可能性がある
- ▶ 遺伝子検査ってどんなの？わたしも受けたほうがいいの？
 - ➡ 甲状腺がんの手術後に再発を認めている場合に対象となる可能性があります。相談しましょう！



まとめ

大分県で、甲状腺がんと診断されるのは1年間で

男性：38人（53万人あたり）

女性：108人（59万人あたり）

治療は手術！

術後に再発・転移をきたしても、**遺伝子検査**を行うことでさらなる治療ができる可能性があります！