

体質を知って、予防する。

遺伝性のがんについて



東大医科研 臨床ゲノム腫瘍学分野

古川 洋一

アンジェリーナさんの選択



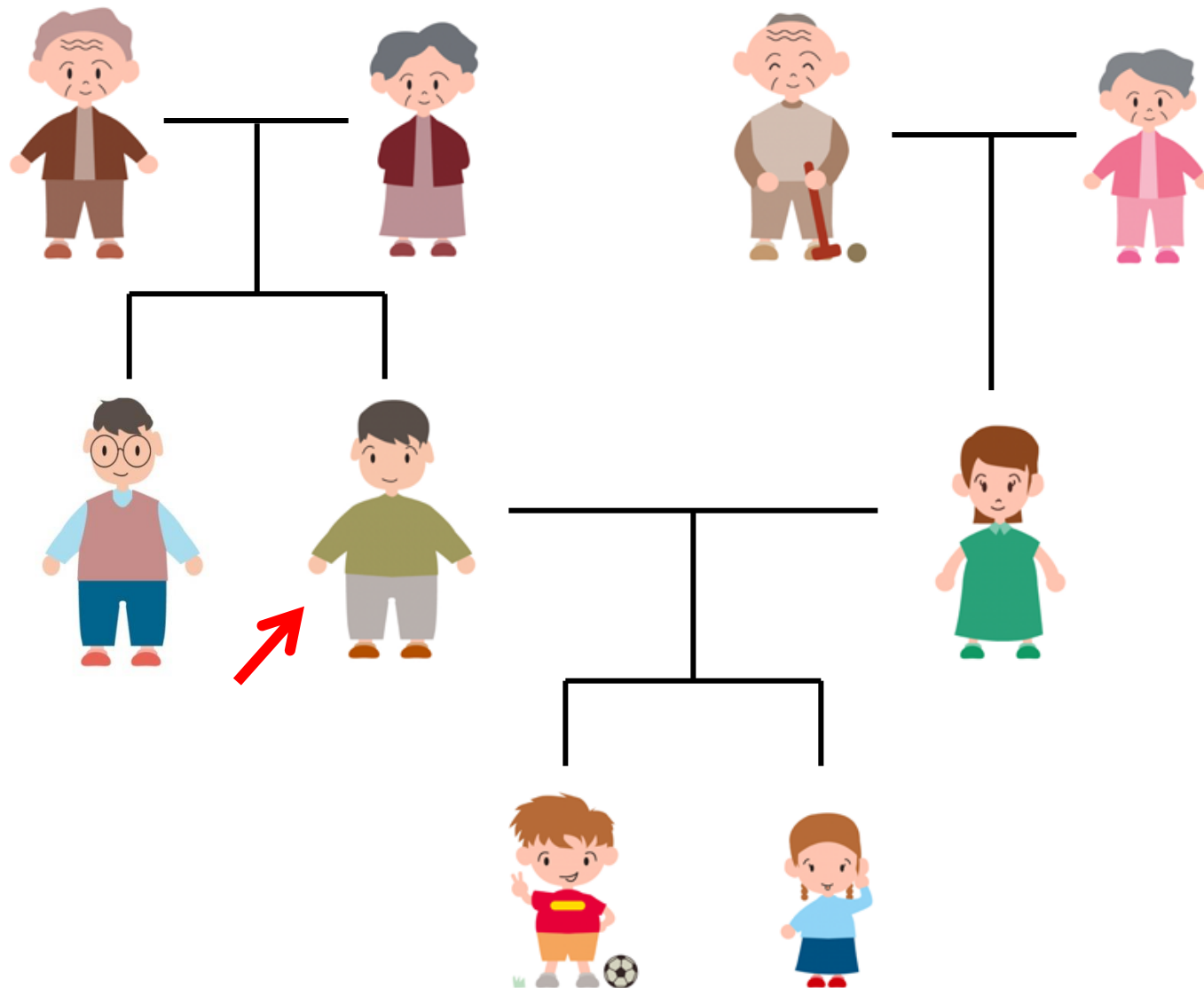
遺伝学的検査で、将来を予測することができる。

遺伝的な体質を知ることで、予防できる病気もある。

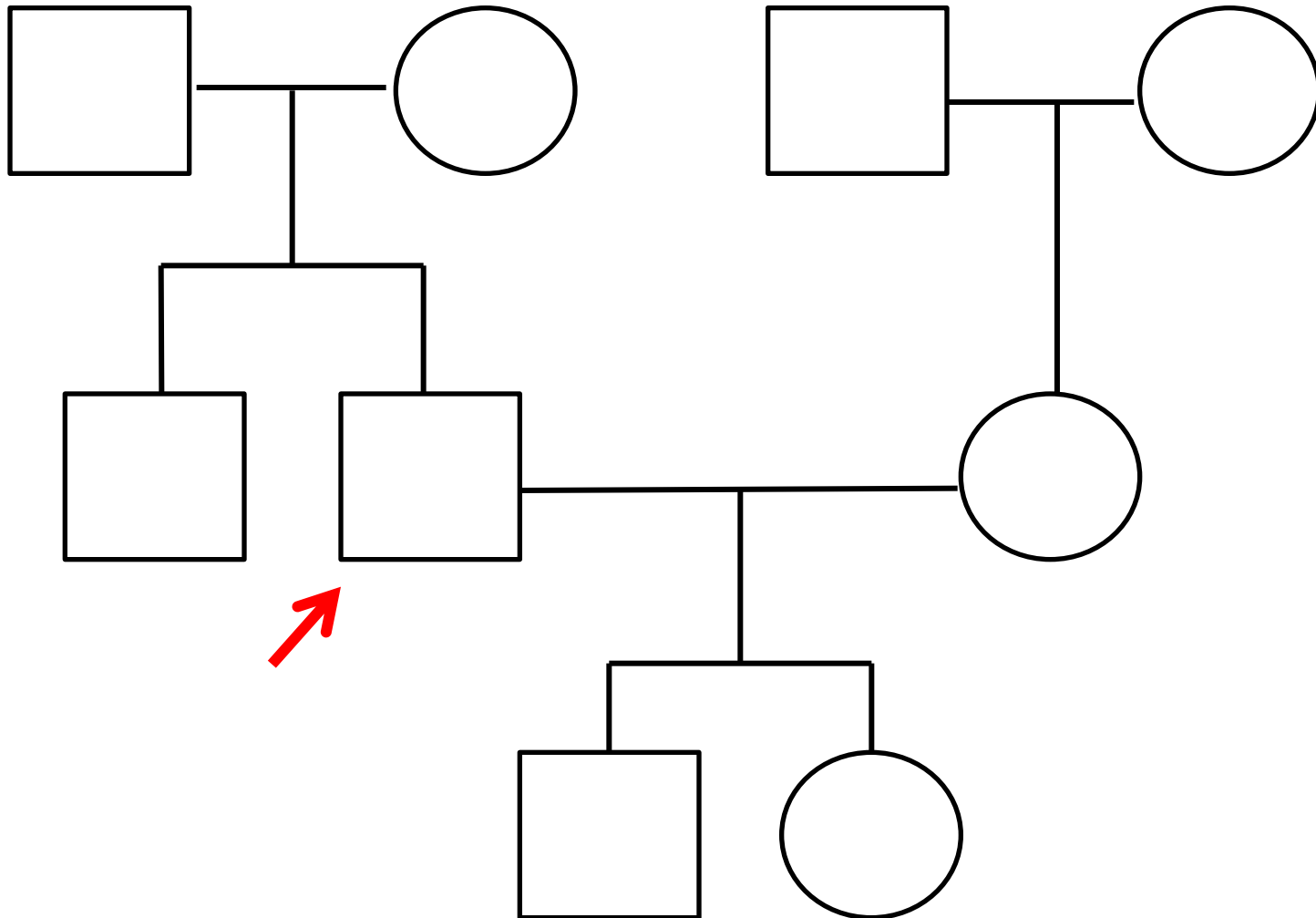
がんは遺伝するの？

- 90%～のがんは、いわゆる「遺伝病」ではない。
 - 後天的な遺伝子異常の蓄積が原因
 - 子供、子孫には遺伝しない
- 5～10%のがんは、遺伝性である。
 - がんを起こしやすい体質の原因となる遺伝子変化を親から受け継いでいる
 - 生まれた時からがんを発症しやすい体質があるため、若くしてがんを発症しやすく、また複数のがんに罹患しやすい。

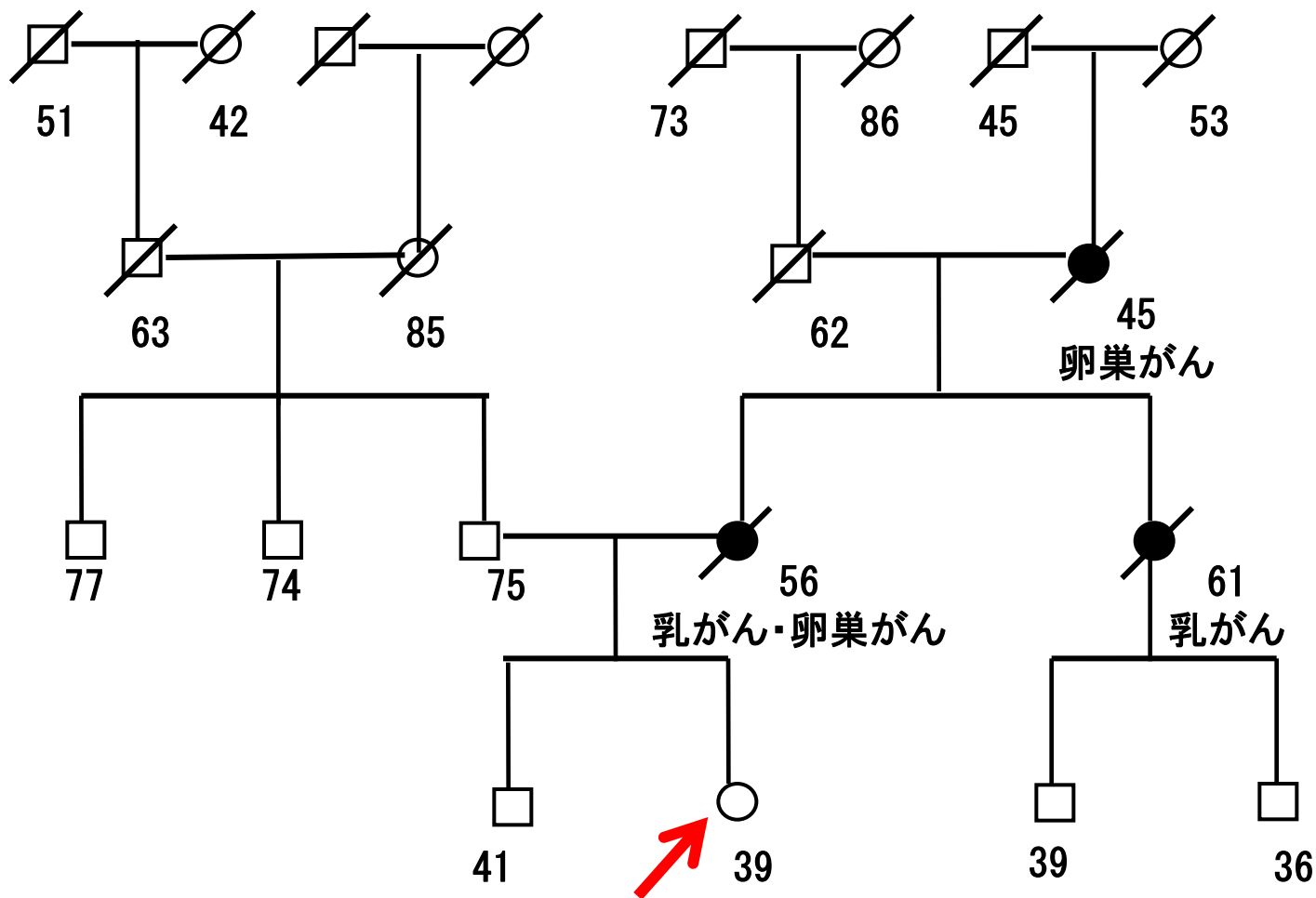
遺伝情報は両親から受け継ぐ



家系図のススメ



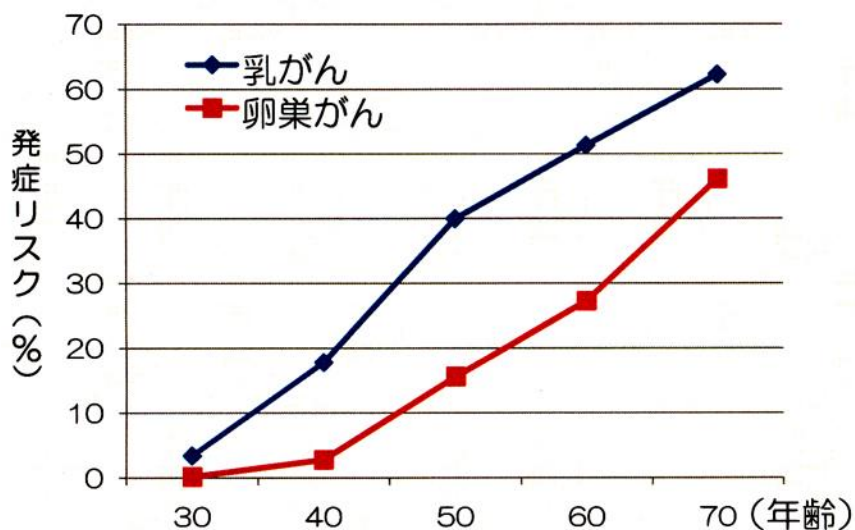
遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)の家系図



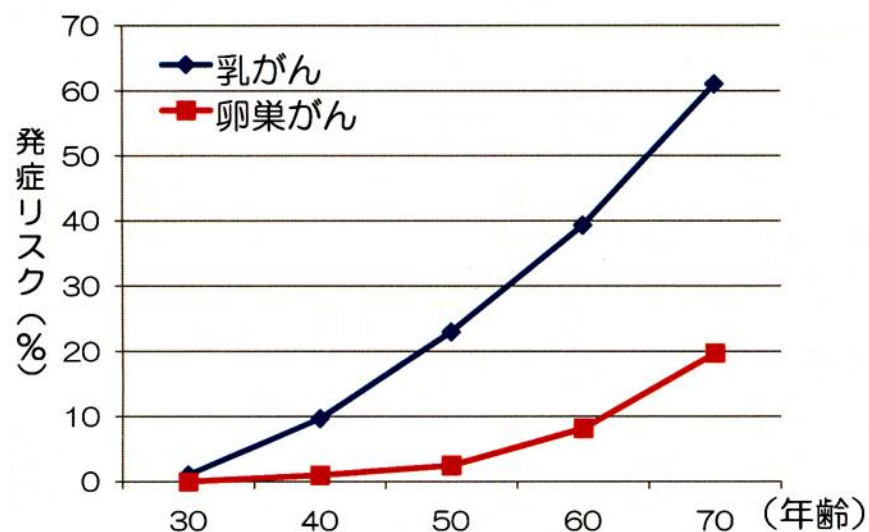
□ ■ 男性
○ ● 女性

乳がん・卵巣がんの発症リスク(年齢ごと)

遺伝子変化を受け継ぐと、乳がんや卵巣がんが発症しやすい。



BRCA1遺伝子に変異がある場合。



BRCA2遺伝子に変異がある場合。

(ファルコバイオシステムズ社の資料より)

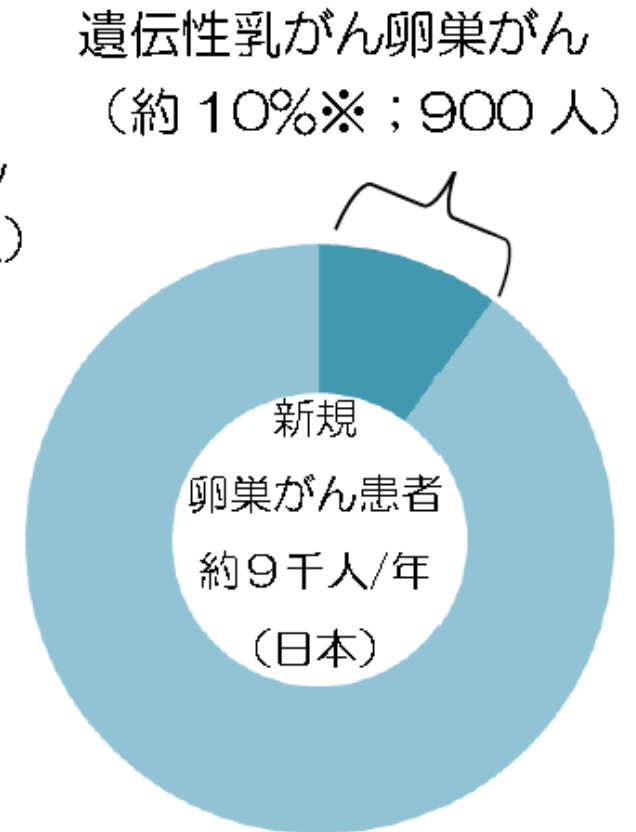
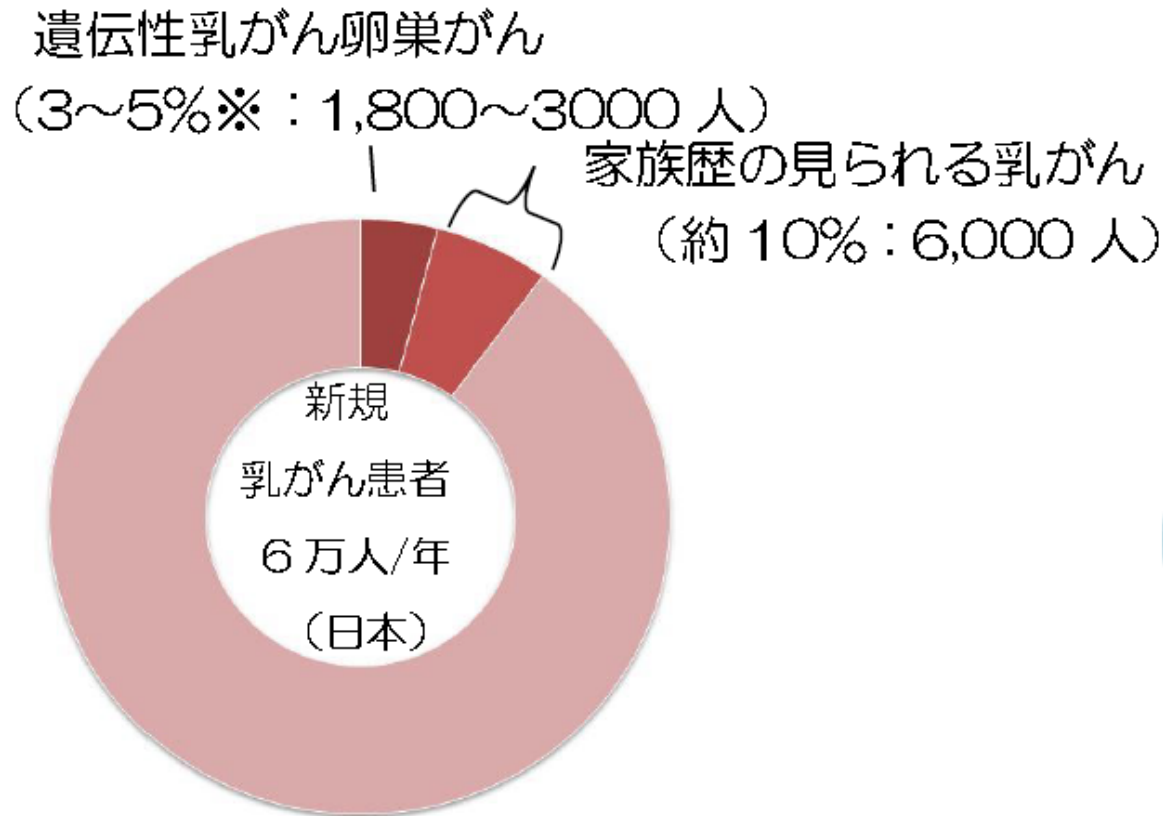
一生涯のがん発症リスクの比較

がんの種類	一般集団のリスク	遺伝性乳がん卵巣がん症候群	
		リスク	年齢
乳がん	2%	33~50%	50歳まで
乳がん	7%	56~87%	70歳まで
乳がん(男性)	0.05%未満	6%	70歳まで
卵巣がん	2%未満	22~44%	70歳まで
前立腺がん	15%	20%	80歳まで
膵がん	1%未満	2~4%	80歳まで

乳がん手術の既往がある場合

乳がん	3.5%	27%	手術後5年以内
-----	------	-----	---------

遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)の頻度



遺伝性乳がん卵巣がんを見逃さないために

かんたんチェック

日本HBOCコンソーシアム

1. 家系内に40歳未満で乳がんを発症した人がいる。
2. 年齢を問わず卵巣癌(卵管がん・腹膜がんを含む)の人がいる。
3. 近親者の一人が時期を問わず2個以上の原発乳がんを発症した。
4. 男性乳がんを発症した人がいる。
5. 本人を含め、乳がんを発症した人が3人以上いる。
6. トリプルネガティブの乳がんと言われた人がいる。
7. 家系内にBRCAの遺伝子変異が確認された人がいる。

質問に一つでも該当する項目があれば、HBOCのリスクが高いと判断して対応することを推奨している。

遺伝カウンセリング外来のご紹介



遺伝性乳がん卵巣がんが疑われた相談者の例

HBOCが疑われる人の健康管理

女性

NCCN Guidelines v1.2014

1. 自己乳房検診(18歳から)。
2. 医療機関での乳房検診(25歳から)
3. 乳房の画像検診(25歳からMMGとMRI、あるいは状況に応じた検診)
4. 卵巣がんのスクリーニング(30歳から6カ月ごと)
5. リスク低減手術(リスク低減乳房切除、卵巣卵管切除術)について検討
6. 化学予防について議論する

男性

1. 自己乳房検診と教育(35歳から)。
2. 自己乳房検診(35歳から)、ベースラインMRI を検討する(40歳)。
3. 前立腺がんスクリーニング(40歳から)。

家族性大腸腺腫症と診断された患者の例

知ることは、予防の為の第一歩

1. 頻度は低いけれど遺伝性の腫瘍があります。
2. 自分のがんの体質を知ることは、がんの早期発見、早期治療、そして一次予防に役立ちます。
3. あなたの体質を知ることは、親族の、そして家族の健康管理にも有用です。

体質が気になったら、遺伝カウンセリング外来へ！

—あなたの周りによい相談者がいます。