



遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)を ご理解いただくために(ver.3)

特定非営利活動法人日本 HBOC コンソーシアム 広報委員会 編集

特定非営利活動法人 日本 HBOC コンソーシアム

はじめに

このパンフレットは、医療機関での遺伝カウンセリングに使われている患者さんへの説明用パンフレットを、一般の方にもお読みいただけるよう改訂したものです。遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）の理解のため、お役立てください。

目次

がん・乳がん・卵巣がんについて.....	3
乳がん・卵巣がんの家族歴.....	4
遺伝性乳がん卵巣がん症候群とは？.....	5
遺伝子について.....	6
<i>BRCA 1</i> 遺伝子・ <i>BRCA2</i> 遺伝子.....	6
遺伝子の変異は必ず子どもに受け継がれるの？.....	7
乳がんにかかる可能性について.....	8
卵巣がんにかかる可能性について.....	9
乳がん・卵巣がんにかかる可能性.....	10
乳がん術後に対側乳がんにかかる可能性.....	13
遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断された方の検診・予防（女性編）.....	14
遺伝子検査について.....	16
遺伝子検査の流れ.....	17
遺伝子検査の結果について～「発端者」の検査～.....	18
遺伝子検査の結果について～「血縁者」の検査～.....	19
<i>BRCA 1/2</i> 遺伝子変異が見つかる確率①米国.....	20
<i>BRCA 1/2</i> 遺伝子変異が見つかる確率②日本.....	21
<i>BRCA 1/2</i> 遺伝子変異が見つかる確率③韓国.....	22
遺伝子検査を受ける前に考えておくこと.....	23
男性の乳がんについて.....	24
遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断された方の検診・予防（男性編）.....	25
遺伝性乳がん卵巣がん症候群以外の遺伝性のがん.....	26

がん・乳がん・卵巣がんについて

- ◇ 日本で新しく「がん」と診断される人は、年間約 85 万人います。
- ◇ 日本人の約 2 人に 1 人が、一生の間のがんを発症します。
- ◇ 日本で新しく「乳がん」と診断される人は、年間約 9 万人います。
- ◇ 日本で新しく「卵巣がん」と診断される人は、年間約 1 万人います。
- ◇ がん（乳がん・卵巣がんを含む）の発症に関係するものとしては、大きくわけて「環境要因」と「遺伝要因」があるとされています。遺伝要因ががんの発症に強く関わっている場合を「遺伝性のがん」といいます。

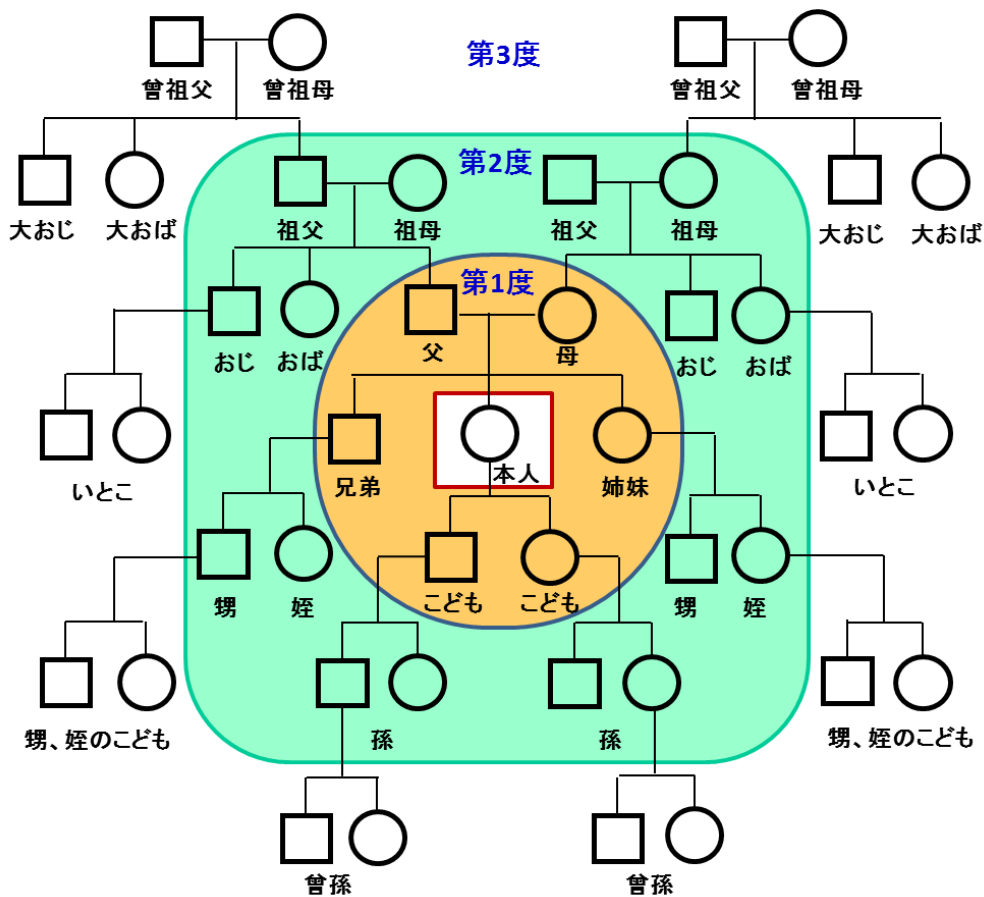
「環境要因」⇒食生活、飲酒、喫煙・・・など。遺伝しない。
「遺伝要因」⇒親から受け継いだ/生まれつきもったもの

参考資料：国立がん研究センターがん情報サービス『がん登録・統計』



乳がん・卵巣がんの家族歴

- ◇ 乳がん患者さん・卵巣がん患者さんの中には家系の中に乳がんや卵巣がんを発症された方が複数いることがあります。これを「乳がん・卵巣がんの家族歴」が見られる、といいます。
- ◇ 家族歴の見られる患者さんでは、そのがん発症に「遺伝要因」が関与していることがあります。



遺伝情報の共有と「近親度」

第一度近親者：父母、きょうだい、こども（遺伝情報を 50%共有する関係）

第二度近親者：祖父母、おじ、おば、おい、めい、孫（遺伝情報を 25%共有する関係）

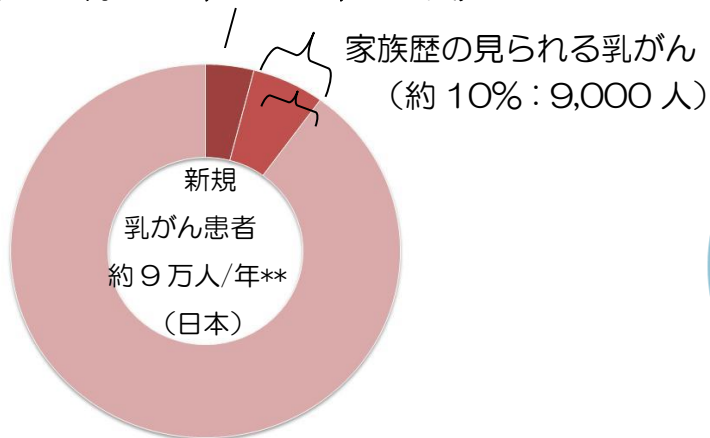
第三度近親者：曾祖父母、大おじ、大おば、いとこなど（遺伝情報を 12.5%共有する関係）

遺伝性乳がん卵巣がん症候群とは？

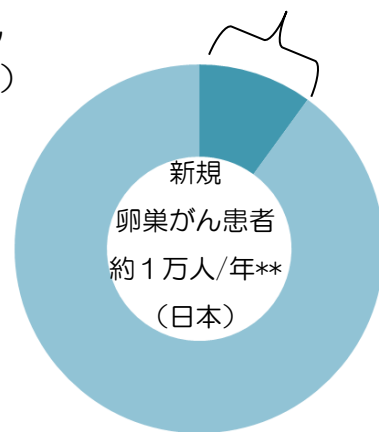
Hereditary Breast and Ovarian Cancer : HBOC

- ◇ 遺伝性のがん（遺伝要因がはっきり分かっているがん）の1つです
- ◇ *BRCA1* あるいは *BRCA2* 遺伝子の変異を生まれつき持っています

遺伝性乳がん卵巣がん
(3~5%*1 : 2,700~4,500 人)



遺伝性乳がん卵巣がん
(約10%* ; 1,000人)



*海外の報告より、推定しています。

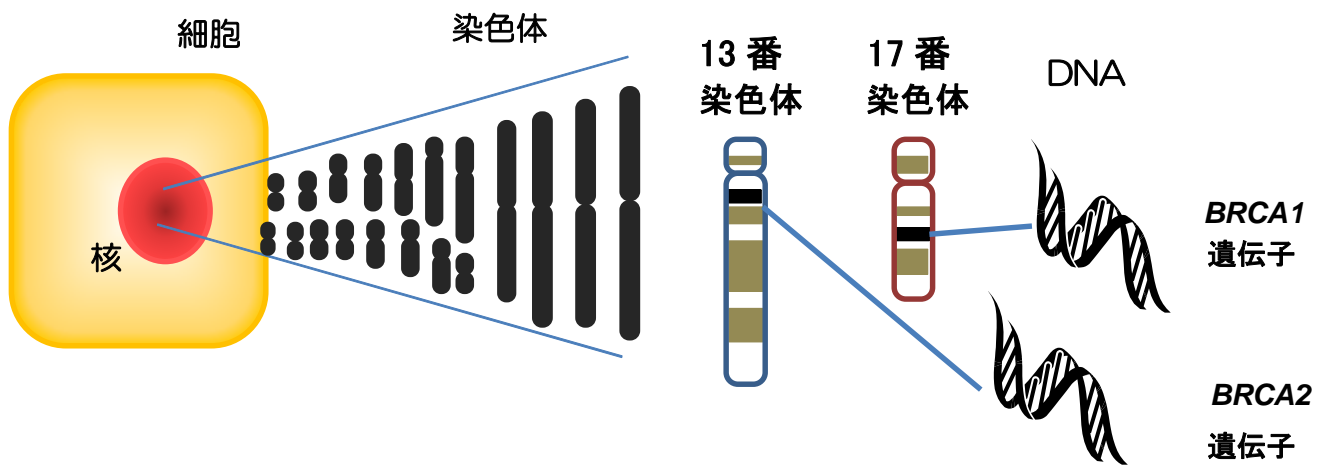
**国立がん研究センターがん情報サービス『がん登録・統計』

遺伝性乳がん卵巣がん症候群の特徴

- 若年で乳がんを発症する
- トリプルネガティブ（エストロゲン受容体、プロゲステロン受容体をもっていない、HER2 発現がないタイプ）の乳がんを発症する
- 両方の乳房にがんを発症する
- 片方の乳房に複数回乳がんを発症する
- 乳がんと卵巣がん（卵管がん、腹膜がんを含む）の両方を発症する
- 男性で乳がんを発症する
- 家系内にすい臓がんや前立腺がんになった人がいる
- 家系内に乳がんや卵巣がんになった人がいる

遺伝子について

遺伝子は、人の体の「設計図」のようなものです。遺伝子には体を作るための情報や体の機能を維持するための情報が含まれています。遺伝子の情報は、基本的には人類でほとんど共通していますが、ひとりひとりで少しずつ違いがあることが特徴です。これを変異といいます。



BRCA 1 遺伝子・BRCA2 遺伝子

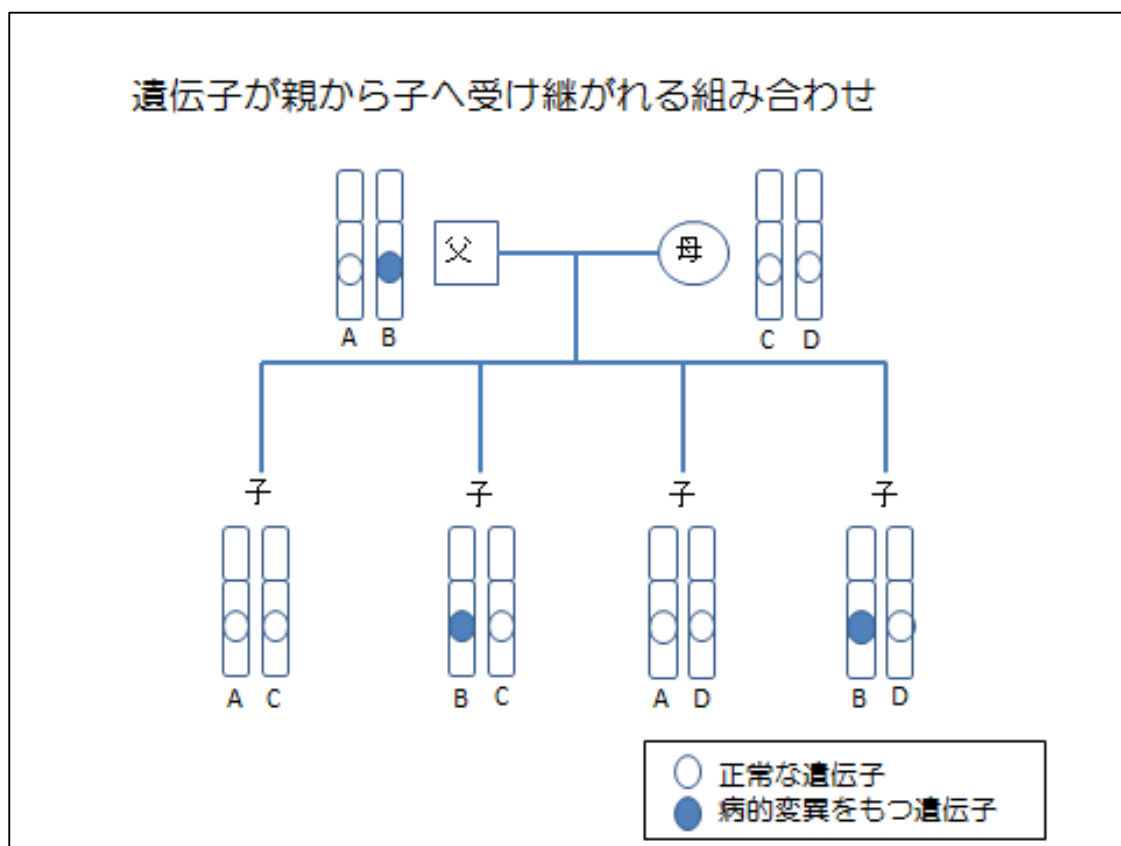
BRCA1 遺伝子と BRCA2 遺伝子は、誰もが持っている遺伝子です。

本来、これらの遺伝子は、細胞に含まれる遺伝子が傷ついたときに正常に修復する働きがあります。この「BRCA1 遺伝子」あるいは「BRCA2 遺伝子」に生まれつき変異があり、さらに本来の機能が失われると、乳がんや卵巣がんなどにかかりやすいことがわかっています。（乳がんや卵巣がんの発症と関連のある変異を「病的変異」と呼びます）

これらの遺伝子のどちらかに病的変異がある場合に、「遺伝性乳がん卵巣がん症候群」と診断されます。

遺伝子の変異は必ず子どもに受け継がれるの？

私たちはほとんどの遺伝子を2つ1組でもっていて、父親から1つ、母親から1つ、受け継いでいます。親のどちらかが病的変異のある *BRCA1* 遺伝子あるいは *BRCA2* 遺伝子を持っている場合、その変異が子どもに受け継がれる確率は、性別に関わりなく $1/2$ (50%) の確率です。



乳がんにかかる可能性について

乳がんにかかる可能性（生涯）

一般の方 (日本人)	乳がんの 家族歴の見られる方	遺伝性乳がん卵巣がん (BRCA1/2 遺伝子変異あり)
9%* (1/12 人)	18~36%**	41~90%***
1 倍	2~4 倍 (一般集団と比較して)	6~12 倍

- ◇ 乳がん発症の可能性は研究・報告によって異なります。
- ◇ 現時点では日本人に特化したデータの報告はありません。

母親あるいは兄弟姉妹に乳がんの病歴がある場合には、そうでない方に比べると、乳がんにかかる可能性が高いと言われています。

乳がんにかかる可能性が高い方は、若い年齢から定期的に乳がん検診を受けることが望ましいと言われています。

参考資料

- * 国立がん研究センターがん情報サービス『がん登録・統計』2015年4月更新
- ** 乳癌診療ガイドライン②疫学 診断編 2015年版
- *** NCCN 腫瘍学臨床ガイドライン「遺伝的要因/家族歴を有する高リスク乳がん・卵巣がん症候群」2015年第2版

卵巣がんにかかる可能性について

卵巣がんにかかる可能性（生涯）

一般の方 (日本人)	卵巣がんの 家族歴の見られる方	遺伝性乳がん卵巣がん (BRCA1/2 遺伝子変異あり)
1%* (1/82 人)	3~11%**	8~62%***
1 倍	3~10 倍	8~60 倍

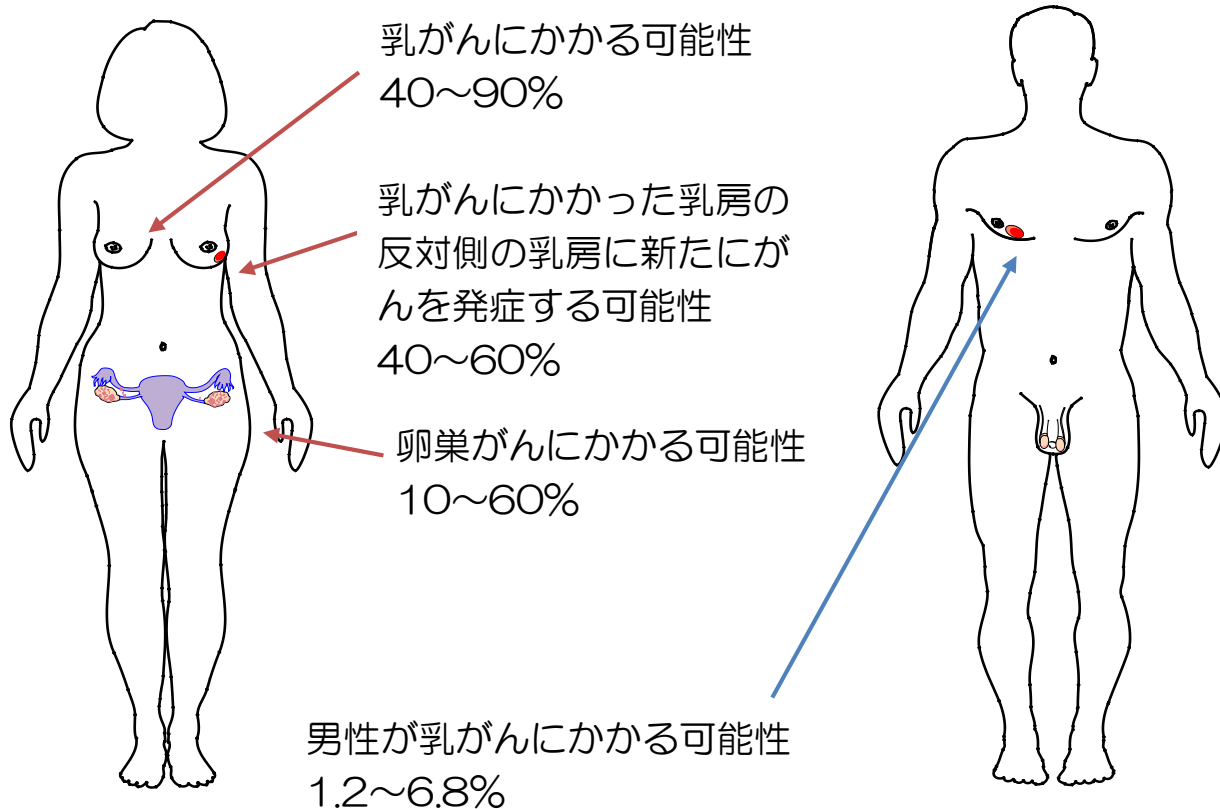
- ◇ 卵巣がん発症の可能性は研究・報告によって異なります。
- ◇ 現時点では日本人に特化したデータの報告はありません。

母親あるいは姉妹に卵巣がんの病歴がある場合には、そうでない方に比べると、卵巣がんにかかる可能性が高いと言われています。

参考資料

- * 国立がん研究センターがん情報サービス『がん登録・統計』2015年4月更新
- ** 財団法人がん研究振興財団 「がんの統計'12」
- *** King MC et al. Science 302(5645):643-646, 2003

乳がん・卵巣がんにかかる可能性 ～遺伝性乳がん卵巣がん症候群の場合～



前立腺がん、すい臓がんの発症の可能性の増加を示す報告
もあります

参考資料

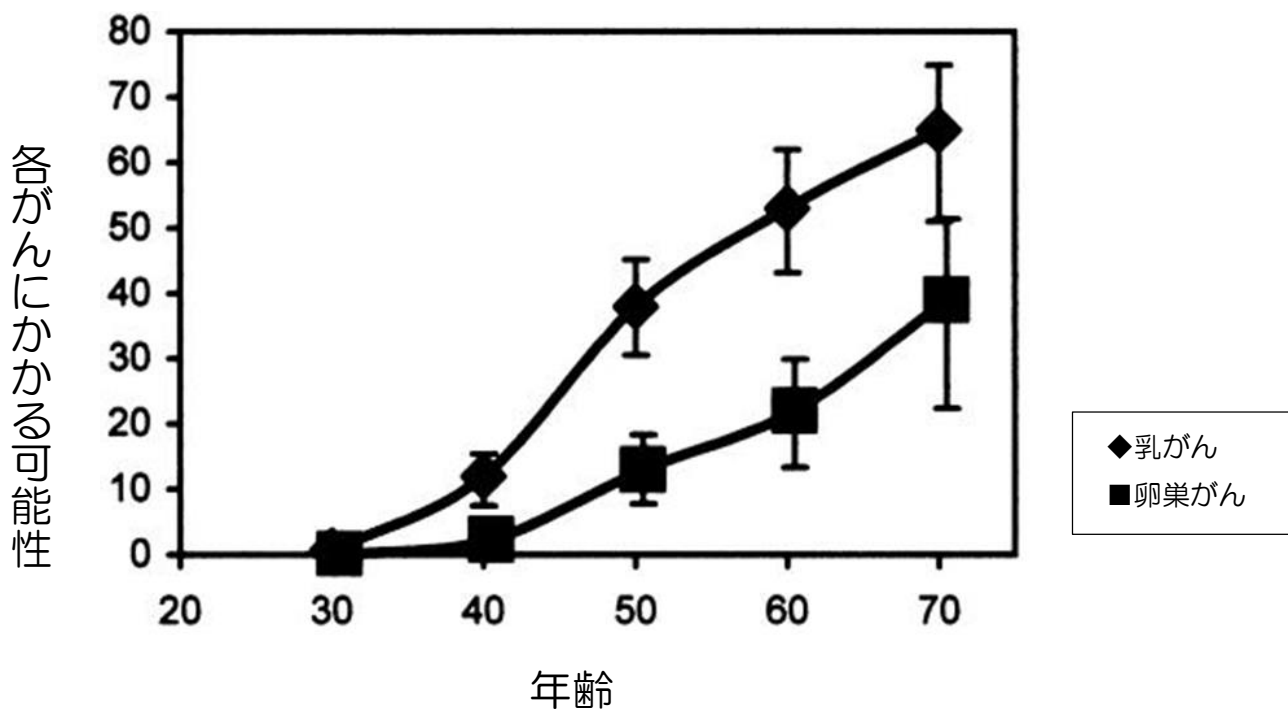
ASCO 資料 第2版をもとに作成

(ASCO American Society of Clinical Oncology 米国臨床腫瘍学会)

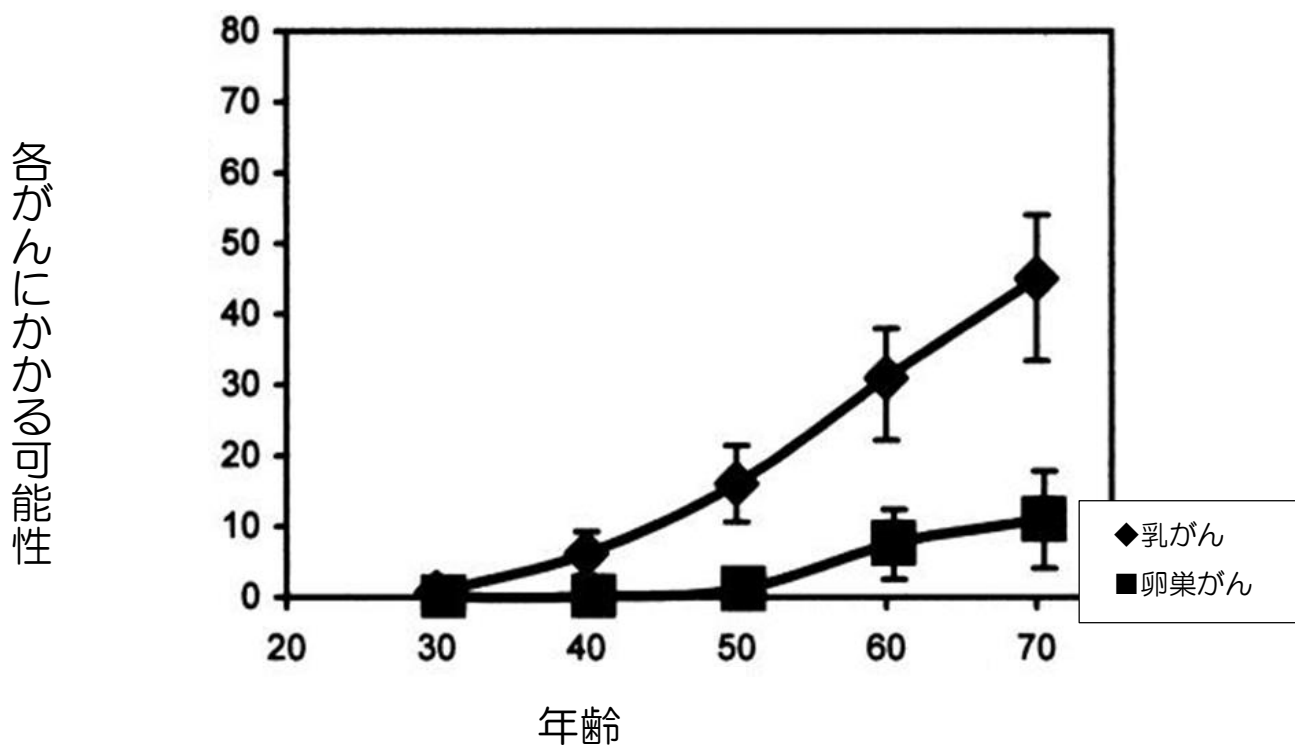
同学会のホームページは下記 URL からご覧になれます (英語)

<http://www.asco.org/>

<BRCA1 遺伝子に病的変異がある場合>



<BRCA2 遺伝子に病的変異がある場合>

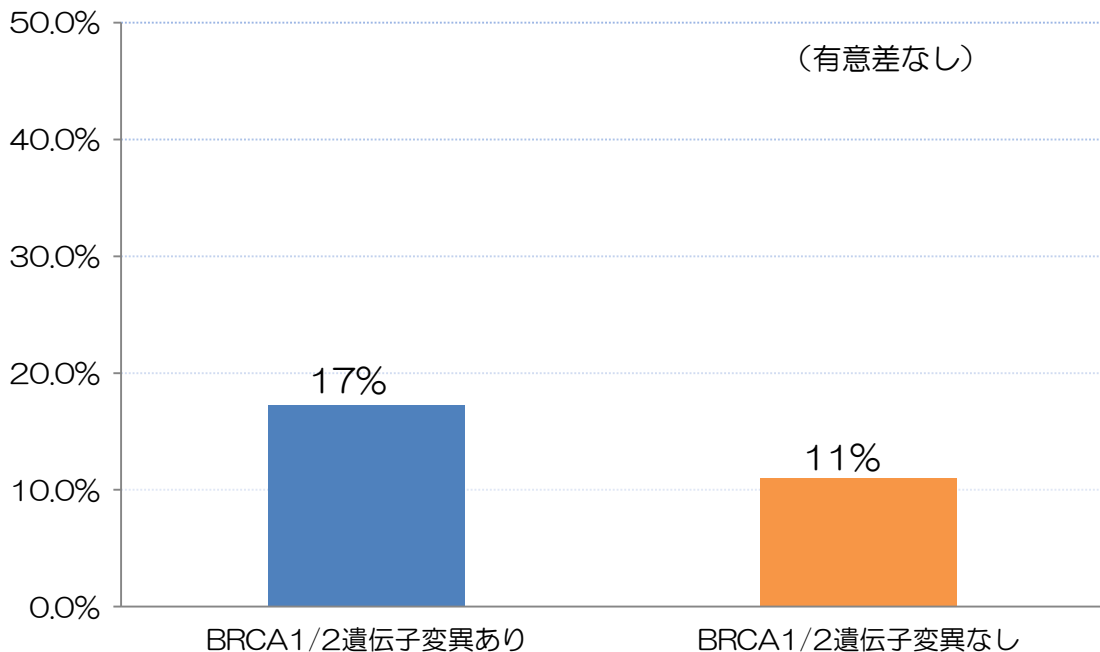


参考資料

Antoniou A et al. Am J Hum Genet. 2003;72:117-1130

乳房温存術後の同側乳がんにかかる可能性

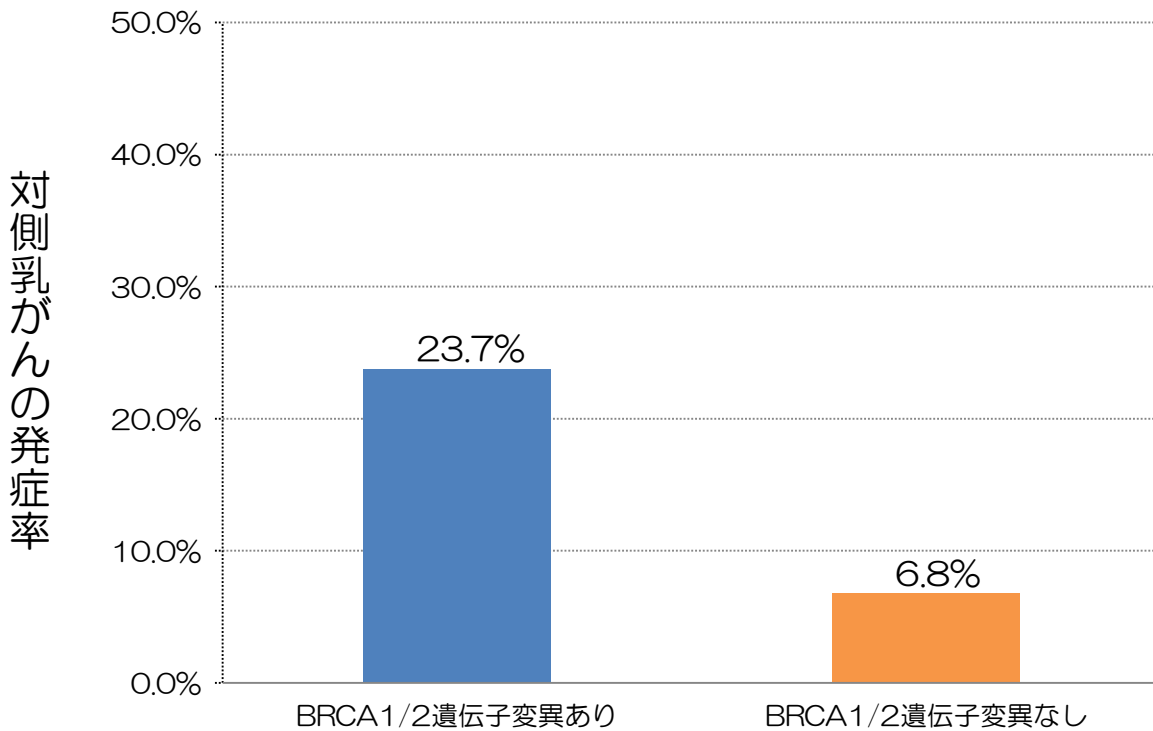
同側乳がんの発症率



Valachis A. et al. Breast Cancer Res Treat 144:443-455, 2014 より作成
BRCA 遺伝子に変異をもつ患者さんと持たない患者さんにおける、乳房内再発率を比較した研究 10 報告をまとめて統計的に解析した結果を示す。*BRCA* 遺伝子変異の有無によって、有意差は認められなかった。しかし観察期間が 7 年以上（中央値）の 5 つの研究に絞って解析すると、*BRCA* 遺伝子変異を持つ場合では同じ乳房の再発率が高いとの結果だった。
※観察期間は、研究によって異なる（4 年～14 年）。

- ◇ 乳房温存術後の乳房内再発には、最初のがんが残っていてそれが再発したものと、新たながんの 2 種類があります。その区別は難しいのですが、いくつかの報告では、*BRCA1* 遺伝子あるいは *BRCA2* 遺伝子に病的変異を持っている場合には、病的変異を持っていないグループと比較して、後者の発生率が高くなるのではないかと考察されています。

乳がん術後に対側乳がんにかかる可能性



Valachis A. et al. Breast Cancer Res Treat 144:443-455, 2014 より作成
BRCA1/2 遺伝子に変異を持つ患者さんと持たない患者さんにおける、反対側の乳がん発症率を比較した研究 11 報告をまとめて統計的に解析した結果を示す。統計学的な有意差が認められた。

※観察期間は、研究によって異なる（4年～14年）。



遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断された方の

検診・予防（女性編）

BRCA1/2 遺伝子に変異がある場合

世界の主要ながんセンターの同盟団体である NCCN (National Comprehensive Cancer Network) によるがん診療ガイドラインでは、遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断された後の検診・予防方法について、以下のことを推奨しています。

<乳房の検診と予防>

- 18 歳から、乳房の自己検診を行う
- 25 歳から、医療機関で半年～1 年に 1 回の頻度で視触診を受ける
- 25～29 歳あるいは家族が乳がんを発症した最も早い年齢から、1 年に 1 回の頻度で MRI 検査（MRI 検査ができなければマンモグラフィ検査）を行う
- 30 歳～75 歳では、1 年に 1 回の MRI 検査とマンモグラフィ検査を行う
- 75 歳以上では、個別対応
- 乳がん治療後は、残っている乳房組織に対して 1 年に 1 回のマンモグラフィと MRI 検査を継続する
- 「リスク低減手術」（乳がんのリスクを下げるために、がんを発症する前に乳房を切除する手術）について検討し、医療者と話し合う

<卵巣の検診と予防>

- リスク低減手術（卵巣がんのリスクを下げるために、がんを発症する前に左右両方の卵巣および卵管を切除する手術）が、出産を終えて理想的には 35～40 歳の間で、推奨される
 - リスク低減手術は、時点で考慮する
 - 手術を選択しない場合は、婦人科の医師に相談し、半年に 1 回の頻度で経膈超音波検査、腫瘍マーカー（血液検査）を考慮する：30～35 歳から、または家族で最初に卵巣がんと診断された人の発症年齢の 5～10 歳早くから開始する
- *リスク低減手術によってのみ、卵巣がんのリスクや卵巣がんによる死亡率を減らすことが報告されています。経膈超音波検査や腫瘍マーカーの検査は、積極的に推奨されるほどの精度は示されていません。

現在のところ、日本では健康保険で受けられない検査もあります。
また、リスク低減手術については治療を行っていない医療機関もありますので、医療者にお問合せください。

参考資料

NCCN 腫瘍学臨床ガイドライン「遺伝的要因／家族歴を有する高リスク乳がん・卵巣がん症候群」（2015年第2版）

遺伝子検査について

◇ 遺伝子検査とは

遺伝性乳がん卵巣がん症候群の確定診断をするためには、原因となる *BRCA1/2* 遺伝子に変異があるかどうかを調べます。
生まれたときから持っている遺伝情報を調べるため、生活習慣等を変えても、遺伝子の状態は変わりません。

◇ 遺伝子検査の方法と所要日数

体中の細胞はすべて同じ遺伝子を持っているので、遺伝子検査には採血した血液を使用します。
遺伝子を構成する塩基配列をひとつひとつ見ていくので、ご家系の中で初めて検査を受ける「発端者」検査では、結果が出るまでに3週間かかります。すでに遺伝子変異がどの部位にあるかが分かっている家系の「血縁者」検査では、1週間程度で結果をお知らせすることができます。

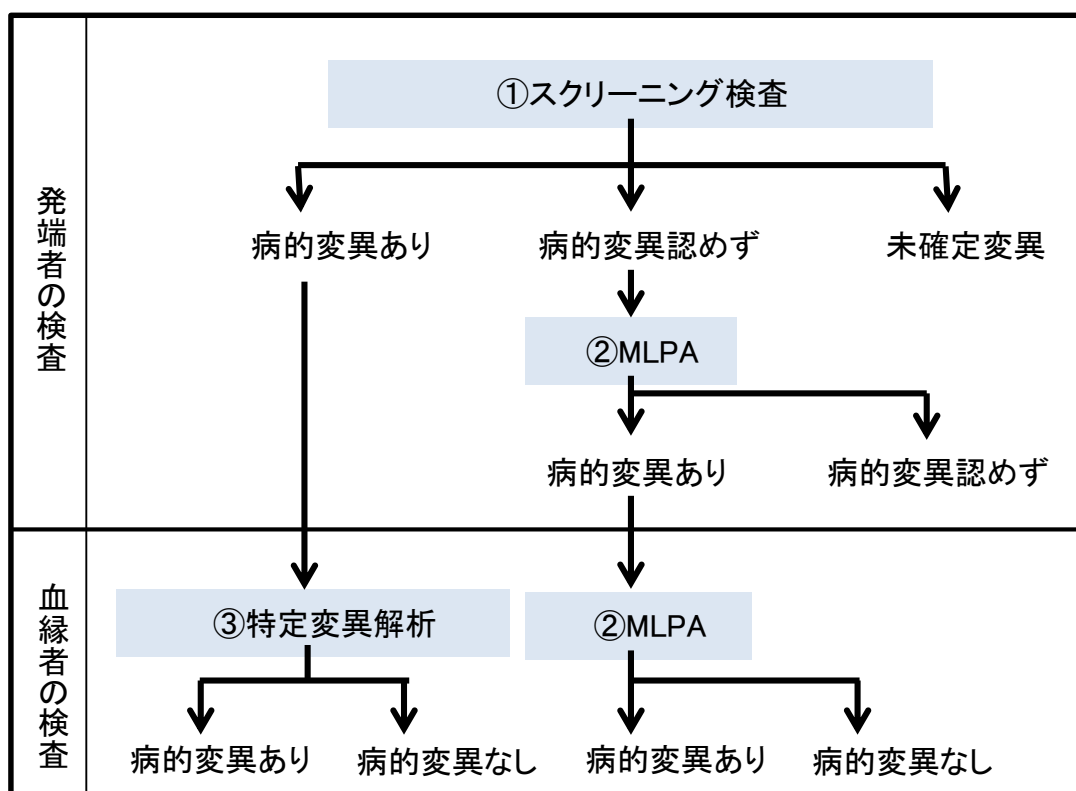
◇ 遺伝子検査の限界

遺伝子検査の技術は日々進歩していますが、それでも今の技術では見つけることができない変化があります。また *BRCA1/2* 遺伝子以外の未知の遺伝子が存在する可能性も考えられます。
また、遺伝子変異が見つかった場合でも、実際にがんを発症するかどうかや発症時期までは予測することはできません。
遺伝子検査を受ける前には、このような「検査の限界」についてもよく話し合い、理解したうえで検査を受けることをお勧めします。

◇ 遺伝子検査の費用

現在は、遺伝性乳がん卵巣がん症候群に関する、遺伝カウンセリング、遺伝子検査、検診、予防について保険診療は認められていません。そのため、それらにかかる費用に関しては、全額自己負担となります。詳しい金額については医療者にご質問ください。

遺伝子検査の流れ



発端者は、①スクリーニング検査と②MLPA を同時に受ける場合もあります。

検査項目	料金	内容
①スクリーニング検査	円	BRCA1/2 遺伝子の全塩基配列を解析します。___日程度かかります。
②MLPA	円	上記の塩基配列の解析では検出できないような BRCA1/2 遺伝子の大きな欠失や重複を検出する方法です。
③特定変異解析	円	血縁者で既に BRCA1/2 遺伝子変異（遺伝子の異常）が見つまっている場合に、その変異を受け継いでいるかどうかを調べる検査です。___日程度かかります。

遺伝子検査の結果について～「発端者」の検査～

「発端者」の遺伝子検査の結果には、おもに3つのパターンがあります

①病的変異が認められない場合

※結果のお知らせの例

今回受けた *BRCA1/2* 遺伝子検査では、病気になりやすいことが分かっている遺伝子変異が見つかりませんでした。

したがって、この遺伝子検査の結果からは、遺伝性乳がん卵巣がん症候群とは診断されませんでした。しかし、遺伝性乳がん卵巣がんを完全に否定するものではありませんので、あなたの既往歴や家族歴に応じて、あなたと血縁者の今後の予防方法について、医師や遺伝カウンセラーと話し合しましょう。

②病的変異が認められた場合

※結果のお知らせの例

あなたの乳がんや卵巣がんは、*BRCA1/2* 遺伝子の変異によるものと考えられます。この遺伝子検査の結果から、遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断されました。今後の治療や予防についてどうしていくか、医師や遺伝カウンセラーと話し合しましょう。

また、血縁者も同じ変異を持っている可能性がありますので、血縁者への対応について医師や遺伝カウンセラーと一緒に考えましょう。

③病的変異がどうか判断できない場合

※結果のお知らせの例

あなたの乳がんや卵巣がんに関与している *BRCA1/2* 遺伝子かどうか、現時点では判断できない変異が見つかりました。今後の研究の進展によって判断ができるようになり、今回の結果が変更になる可能性もあります。念のため、既往歴や家族歴に応じた治療・予防方法について医師や遺伝カウンセラーと話し合しましょう。

遺伝子検査の結果について～「血縁者」の検査～

「血縁者」の遺伝子検査の結果には、2つのパターンがあります

①病的変異がない場合

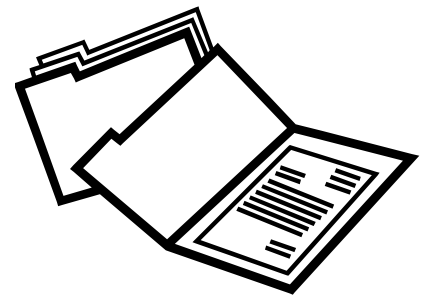
※結果のお知らせの例

あなたの家系で確認された *BRCA1/2* 遺伝子の病的変異は、あなたには受け継がれていませんでした。すなわち乳がんや卵巣がんの発症リスクは、一般集団と同じ程度と考えることができます。一般的ながん検診をお勧めします。

②病的変異がある場合

※結果のお知らせの例

あなたの家系で確認された *BRCA1/2* 遺伝子の病的変異が、あなたも見つかりました。この遺伝子検査の結果から、遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断されました。今後の治療や予防について、医師や遺伝カウンセラーと話し合いましょう。



◇ プライバシーの保護について

遺伝子検査の結果は、病院内で適切に保管されます。

あなたやあなたが指定した方以外の方に、病院が直接連絡をとり遺伝子検査の結果を開示することはありません。

BRCA1/2 遺伝子変異が見つかる確率①米国

表1. BRCA1およびBRCA2の病的変異保有率 (Ashkenazi Jewish家系を除く)

2010年2月更新

家族歴 (本人を除く 第2度近親以内に1人以上の乳がんまたは卵巣がんの既往者がいる)						
本人の既往歴	初発時50歳未満の乳がん既往者がなく、卵巣がん既往者がない†	初発時50歳未満の乳がん既往者が1人いるが、卵巣がん既往者はいない	初発時50歳未満の乳がん既往者が2人以上いるが、卵巣がん既往者はいない	初発年齢を問わず、卵巣がん既往者が1人いるが、50歳未満の乳がん既往者はいない	卵巣がん既往者が2人以上いるが、初発時50歳未満の乳がん既往者は1人もいない	初発時50歳未満の乳がん既往者および、初発年齢を問わず卵巣がん既往者がいる††
年齢を問わず、乳がん及び卵巣がんにかかったことがない	1.5%	2.6%	5.6%	3.0%	5.3%	7.2%
初発時50歳以上の乳がんにかかったことがある	2.2%	3.8%	8.0%	4.9%	9.5%	10.6%
初発時50歳未満の乳がんにかかったことがある	4.7%	10.4%	21.2%	10.3%	21.9%	26.6%
男性乳がんである	6.9%	17.4%	36.6%	15.9%	*33.3%	28.3%
初発年齢を問わず、卵巣がんにかかったことがある	7.7%	14.3%	27.4%	14.7%	22.7%	34.4%
初発時50歳以上の乳がんおよび初発年齢を問わず卵巣がんにかかったことがある	12.1%	23.6%	50.0%	23.6%	44.2%	39.4%
初発時50歳以下の乳がんおよび初発年齢を問わず卵巣がんの両方にかかったことがある	26.3%	40.0%	64.5%	41.2%	45.5%	57.4%
† 初発時50歳以上の乳がんにかかったことのある血縁者が含まれている可能性があります (女性または男性で)。 †† (乳がんおよび卵巣がんの) 両方を診断されている血縁者を含みます。 発症の分類にはDCISのデータも含まれます。					調査対象数 表1 : 162,914 *N<20	

参考資料 米国ミリアド社ウェブサイト <https://www.myriad.com/>

BRCA1/2 遺伝子変異が見つかる確率②日本

(n=260)

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		
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	0/16 0%	7/20 35.0%	4/12 33.3%	2/5 40.0%	2/5 40.0%	0/1 0%
初発時50歳未満の 乳がんだけがある女性	3/39 7.7%	27/65 41.5%	10/25 40.0%	8/8 100%	5/25 20.0%	1/5 20.0%
初発年齢を問わず 卵巣がんだけがある女性			0/2 0%	0/1 0%	0/1 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		0/1 0%	2/2 100%	3/3 100%	2/5 40.0%	0/1 0%
男性の乳がん既往者 初発年齢は問わない			0/1 0%		1/1 100%	
乳がんも卵巣がんも発症して いない	1/2 50.0%	2/4 50.0%	0/10 0%			

参考資料 日本乳癌学会 2012 年度班研究報告

BRCA1/2 遺伝子変異が見つかる確率③韓国

◇ 卵巣がんの家族歴*を認める乳がん患者さんを対象 (n=93)

乳がんの家族歴			第一度近親者における乳がんの家族歴			第一度近親者における50歳未満の乳がん家族歴		
1人	2人	≥3人	0人	1人	≥2人	0人	1人	≥2人
56.3%	55.6%	100%	53.8%	63.6%	50.0%	50.0%	72.7%	0.0%
(9/16)	(5/9)	(1/1)	(7/13)	(7/11)	(1/2)	(7/14)	(8/11)	(0/1)

*第三度近親以内に卵巣がん患者さんが1人いる

◇ 卵巣がんの家族歴を認めない乳がん患者さんを対象 (n=682)

乳がんの家族歴			第一度近親者における乳がんの家族歴			第一度近親者における50歳未満の乳癌家族歴		
1人	2人	≥3人	0人	1人	≥2人	0人	1人	≥2人
17.5%	27.1%	45.0%	17.3%	19.3%	48.1%	15.8%	26.1%	37.5%
(99/566)	(26/96)	(9/20)	(47/271)	(74/384)	(13/27)	(69/436)	(62/238)	(3/8)

参考資料 Han SA et al. Familial Cancer 12: 75-81, 2013

◇ 家族歴を認めない乳がん患者さんを対象 (n=758)

40歳以下の乳がん発症	両側乳がん	男性乳がん	乳がんと卵巣がんの重複発症	多臓器がん	左記の項目の2つ以上該当
8.5%	17.7%	5.9%	50.0%	7.6%	27.1%
(53/625)	(22/124)	(1/17)	(3/6)	(5/6)	(79/19)

参考資料 Son BH et al. Breast Cancer Res Treat 133: 1143-1152, 2012

遺伝子検査を受ける前に考えておくこと

- ◇ 検査を受けることで、何が知りたいと思いますか？
- ◇ 結果を知った後、どんなことが起こるか想像されましたか？
- ◇ 遺伝情報についてご家族やご親戚の方と話し合う予定はありますか？
- ◇ 社会的な差別を受ける可能性について考えられましたか？



遺伝子検査は誰かに勧められて受けるものではありません。遺伝子検査を受けて分かること、分からないこと、検査結果にどう対応するか、どのような影響が生じる可能性があるかなど、よく考えた上で、あなたのご自身で受けるかどうかを決める検査です。

たとえ、今は遺伝子検査を受けないと決めても、将来、あなたやあなたの家族を取り巻く環境や状況が変わったときに、いつでも受けることができます。

遺伝子検査を受ける目的は、人によってさまざまです。あなたにとっての目的、検査を受けることで得られる利益、予想される不利益など、十分に考えておくことが大切です。

また遺伝子検査を受けない場合はあなたや家族の検診内容について、医師や遺伝カウンセラーと事前に話し合しましょう。

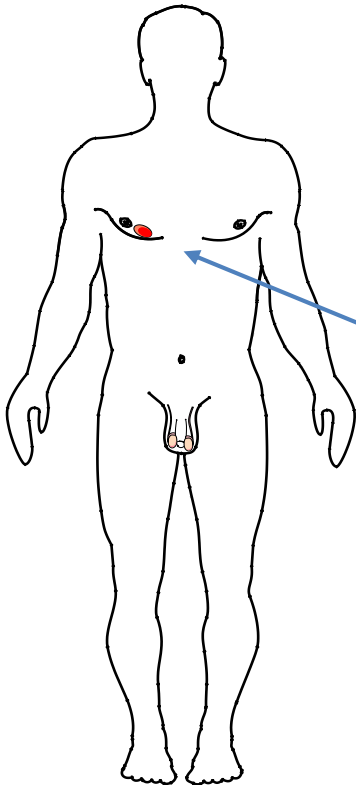


がん未発症の方にとって、将来的に医療保険の加入の際に差別を受ける可能性があるなど、日本では遺伝情報の保護に関する法的整備が整っていません。

一方、米国では保険加入や雇用面において遺伝情報に基づく差別を禁止する法令（GINA: Genetic Information Nondiscrimination ACT of 2008）により守られています。

男性の乳がんについて

- ◇ 全乳がん症例の0.7~1.0%を占める（米国）
- ◇ 男性の約0.1%（約1/1000人）に発症する（米国）



BRCA1 または *BRCA2* 遺伝子に変異がある男性が、70 歳までに乳がんを発症する可能性

BRCA 1 遺伝子変異あり 1.2%
BRCA 2 遺伝子変異あり 6.8%

- ◇ 男性は乳腺組織が少ないので女性に比べると乳がんを発症する可能性は低くなりますが、男性だからといって、乳がんにならないわけではありません。
- ◇ 男性で乳がんにかかった場合は、遺伝性乳がん卵巣がん症候群の可能性が考えられます。

参考資料

Tai YC et al, ; J Natl Cancer Inst.99:1811-1814,2007

Brinton LA et al,; J Natl Cancer Inst.100:1477-1481,2008

Liede A et al,;J Clin Oncol 22:735-742,2004

遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断された方の 検診・予防（男性編）

BRCA1/2 遺伝子に変異がある場合

世界の主要ながんセンターの同盟団体である NCCN (National Comprehensive Cancer Network) によるがん診療ガイドラインでは、遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断された後の検診・予防方法について、以下のことを推奨しています。

＜乳房と前立腺の検診＞

- 35 歳から、乳房の自己検診を行う
- 35 歳から、医療機関で 1 年に 1 回の頻度で乳房の視触診を受ける
- BRCA2 遺伝子に変異を有する場合には、40 歳から、前立腺がんの検診を受けることが推奨される。
- BRCA1 遺伝子に変異を有する場合には、40 歳から、前立腺がんの検診を受けることについて医療者と話し合う

参考資料

NCCN 腫瘍学臨床実践ガイドライン

「遺伝的要因／家族歴を有する高リスク乳がん・卵巣がん症候群」（2015 年第 2 版）

*NCCN (National comprehensive cancer network) ガイドラインは NCCN のウェブサイト (<http://www.nccn.org/>) から閲覧できます (英語版) 臨床研究情報センターのウェブサイトでは日本語版が閲覧できます (<https://www.tri-kobe.org/nccn/>)



遺伝性乳がん卵巣がん症候群以外の遺伝性のがん

◇ リー・フラウメニ症候群

軟部組織腫瘍、乳がん、白血病、骨肉腫、黒色腫、大腸がん、副腎皮質がん、膵がん、脳腫瘍を伴う多発症候群

◇ カウデン症候群

甲状腺や乳腺、子宮内膜などの多発性過誤腫

◇ リンチ症候群

大腸がん、子宮内膜がん（子宮体がん）、卵巣がん、胃がん、小腸がん、肝胆道系のがんなど

遺伝性のがんは、遺伝性乳がん卵巣がん症候群以外にもあります。あなたの既往歴や家族歴などを見て、他の遺伝性のがんの可能性があるかどうかを検討します。

気になることがあるときは、主治医や看護師など身近な医療者にご相談下さい。



Ver.3 (2015年11月修正)
特定非営利活動法人 日本HBOCコンソーシアム
広報委員会