

遺伝性のがんの特徴 と 遺伝カウンセリング



リスク評価センター

がんの遺伝とはなんでしょう？

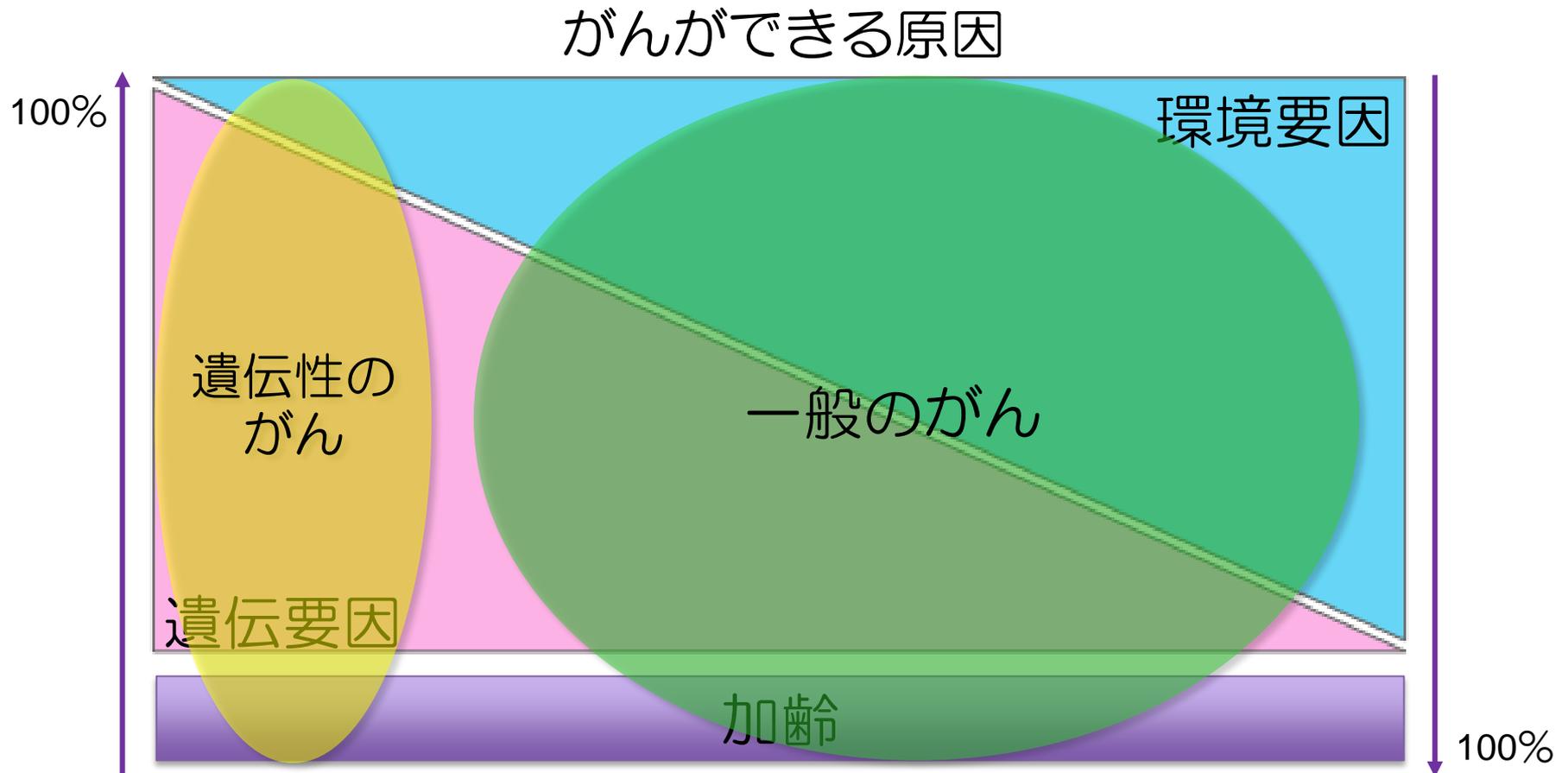
- 親やおじ・おば、きょうだいにがんに罹った人がたくさんいます。遺伝体質によるものでしょうか？
- 肺がんはタバコが原因でなると聞きました。それなのに、がんは遺伝するのでしょうか？
- がんになりやすい遺伝子異常がみつかったら、どうすればいいのでしょうか。
- 遺伝性のがんの遺伝子検査をがんになるまえにしたほうがいいのでしょうか？



理解することで、不安を抑えることができるかもしれません

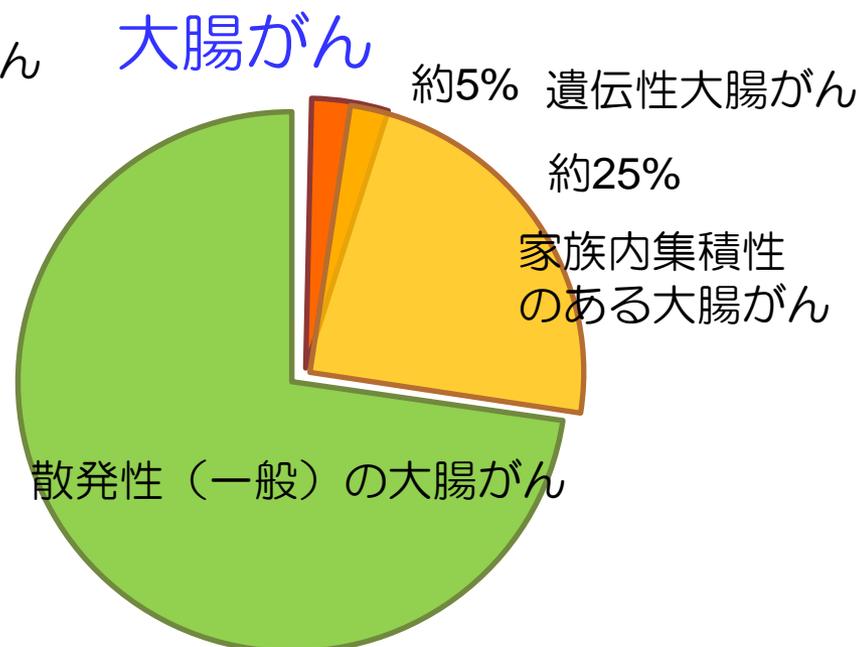
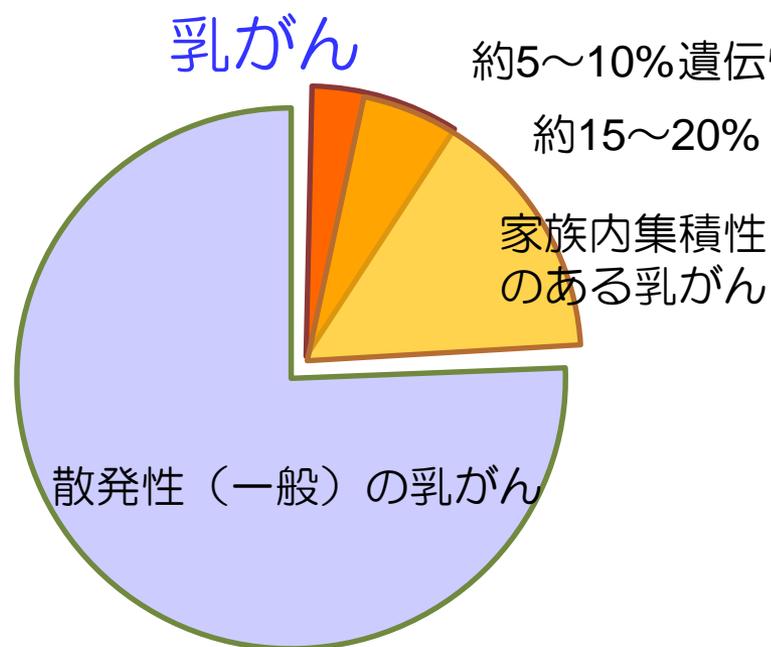
遺伝性のがんは一般のがんとどこが違うのか

1つの遺伝子の変化で、がんになるリスクが著しく高くなります



遺伝性のがんの方は、高率に特定のがんになりやすい遺伝子の変化を生まれつきもっている

- がんの5~10%は、強い遺伝要因が影響して発症する
 - 1つの遺伝子の変化で、高率にがんが発症しやすくなる
 - 遺伝するのはがんではなく遺伝子の変化による体質
 - 原因遺伝子は様々で、できるがん種やその他の症状も様々
- 遺伝子の変化が受け継がれて家系内に多発することがある



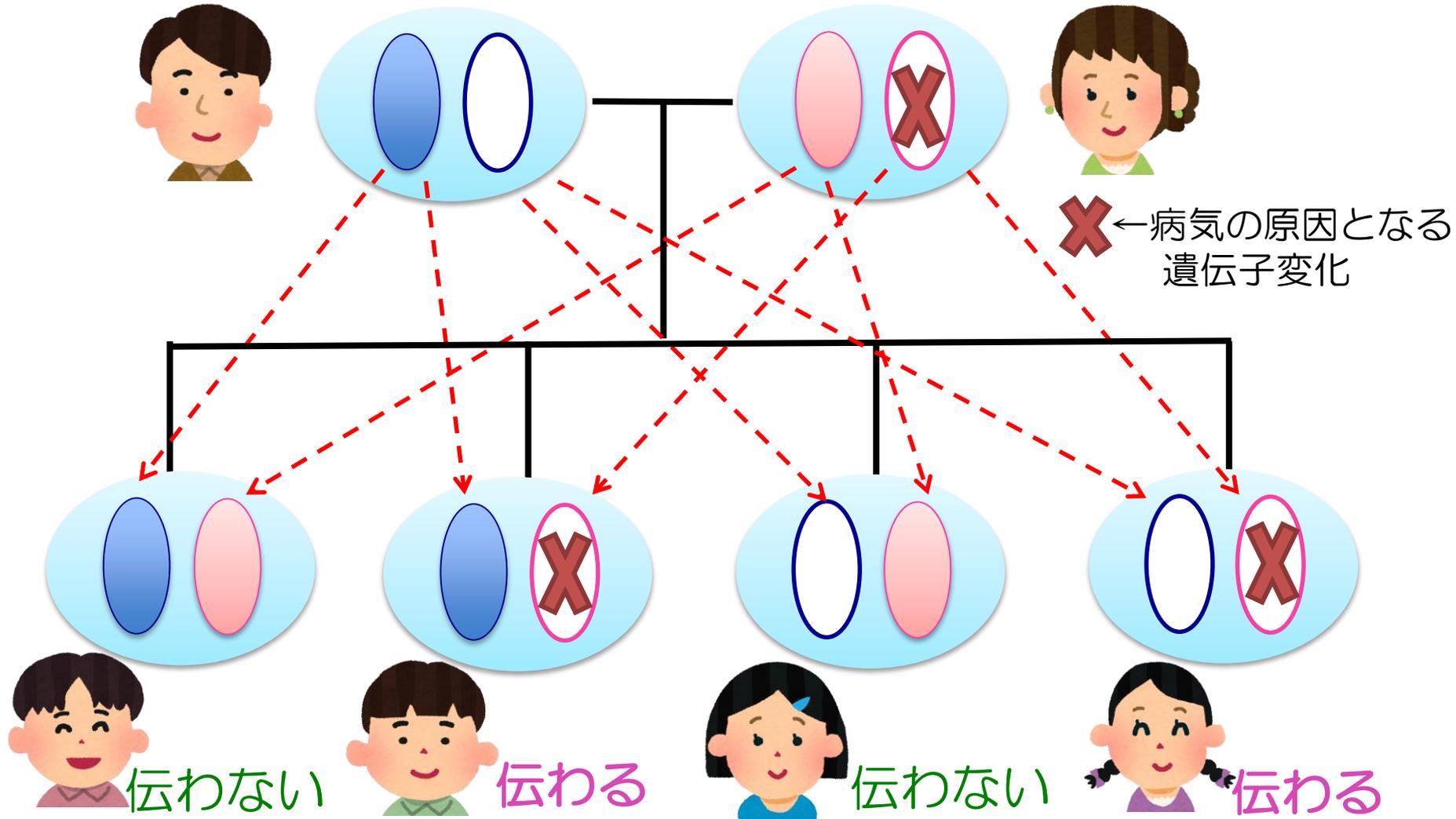
遺伝性のがん(遺伝性腫瘍)を疑うがんの特徴

- 若年発症
- 同時あるいは異なる時期に何度もがんを発症
(乳がんなら両側性乳がん・片側乳房内多発など)
- 同じ家系内で、同じ遺伝性腫瘍に関するがんを
発症した人が複数いる
- 一般的になりにくいがんがみられる
(男性乳がんなど)

代表的な遺伝性腫瘍

疾患名	遺伝子	関連腫瘍
遺伝性乳癌卵巣癌症候群	BRCA1, BRCA2	乳癌, 卵巣癌
リンチ症候群	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	大腸癌, 子宮体癌, 腎盂尿管癌, 胃癌, 卵巣癌
Li-Fraumeni症候群	TP53, CHEK2	骨肉腫, 乳癌, 軟部腫瘍, 脳腫瘍
網膜芽細胞腫	RB1	網膜芽細胞腫, 骨肉腫
神経線維腫症1型	NF1	神経線維腫, 線維肉腫, 白血病
神経線維腫症2型	NF2	聴神経鞘腫, 髄膜腫
結節性硬化症	TSC1, TSC2	過誤腫 (脳, 皮膚, 心臓, 肺, 腎), 腎細胞癌
ウィルムス腫瘍	WT1	ウィルムス腫瘍
von Hippel-Lindau(VHL)病	VHL	網膜小脳血管腫, 腎細胞癌
家族性皮膚基底細胞癌	PTCH	皮膚基底細胞癌
多発性内分泌腫瘍症1型	MEN1	副甲状腺腺腫, 膵島細胞腫, 脳下垂体腫瘍
多発性内分泌腫瘍症2型	RET	甲状腺髄様癌, 副腎褐色細胞腫
多発性外骨腫	EXT1, EXT2	外骨腫, 軟骨肉腫
家族性胃癌	E-cadherin	胃癌, 乳癌
家族性大腸ポリポーシス	APC	大腸癌
Peutz-Jeghers症候群	STK11/LKB1	過誤腫 (胃, 腸), 消化器癌, 乳癌, 卵巣癌
若年性ポリポーシス	SMAD4, PTEN, BMPR1A	過誤腫 (胃, 腸), 消化器癌
Cowden病	PTEN	過誤腫 (皮膚, 腸), 乳癌, 消化器癌
遺伝性乳頭状腎細胞癌	MET	乳頭状腎細胞癌
消化管間質細胞腫 (GIST)	KIT	消化管粘膜下腫瘍 (間質細胞腫)

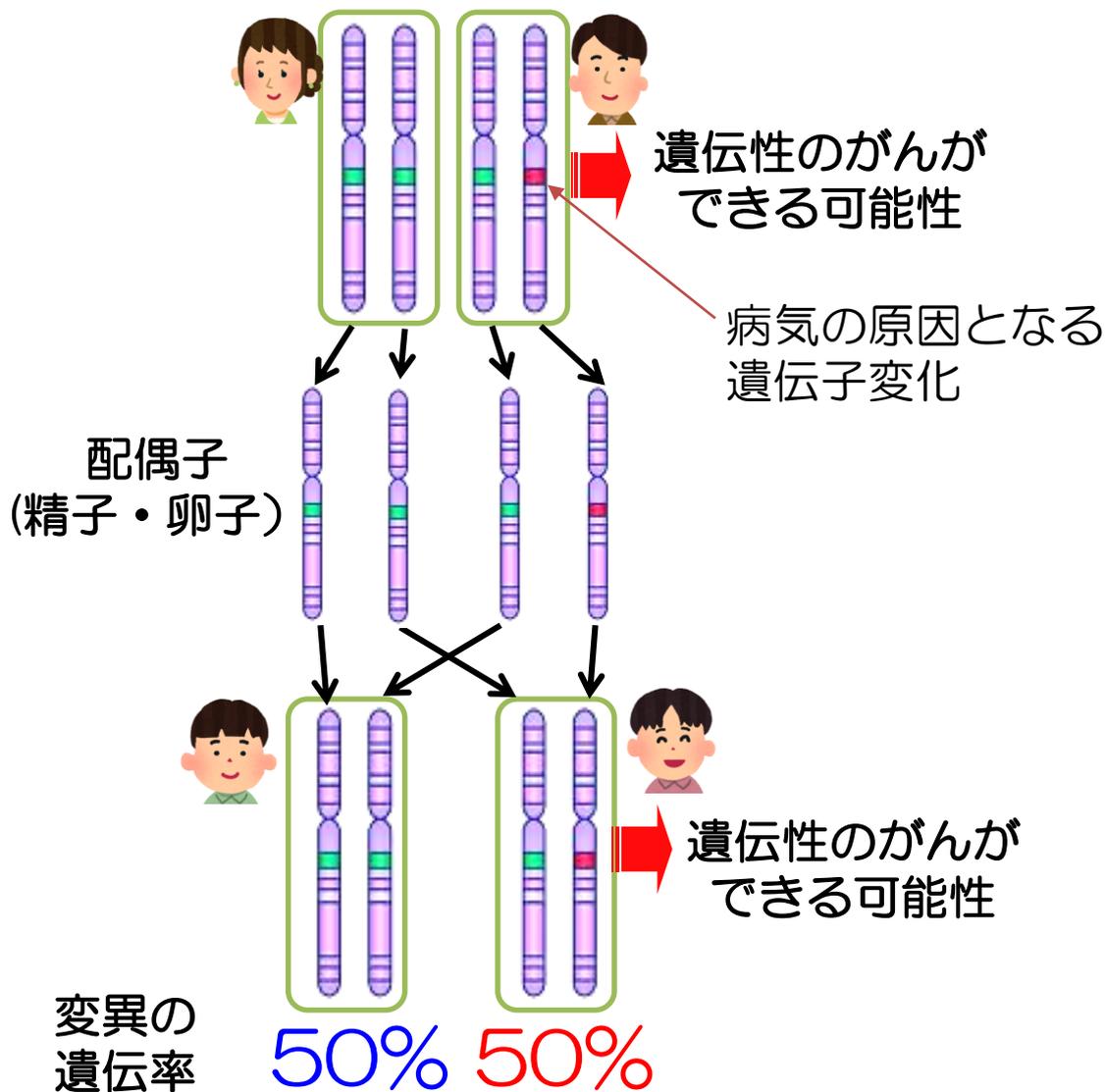
「特定のがんを発症しやすい体質となる遺伝子の変化」 を片方の親が持っていた場合【常染色体優性遺伝】



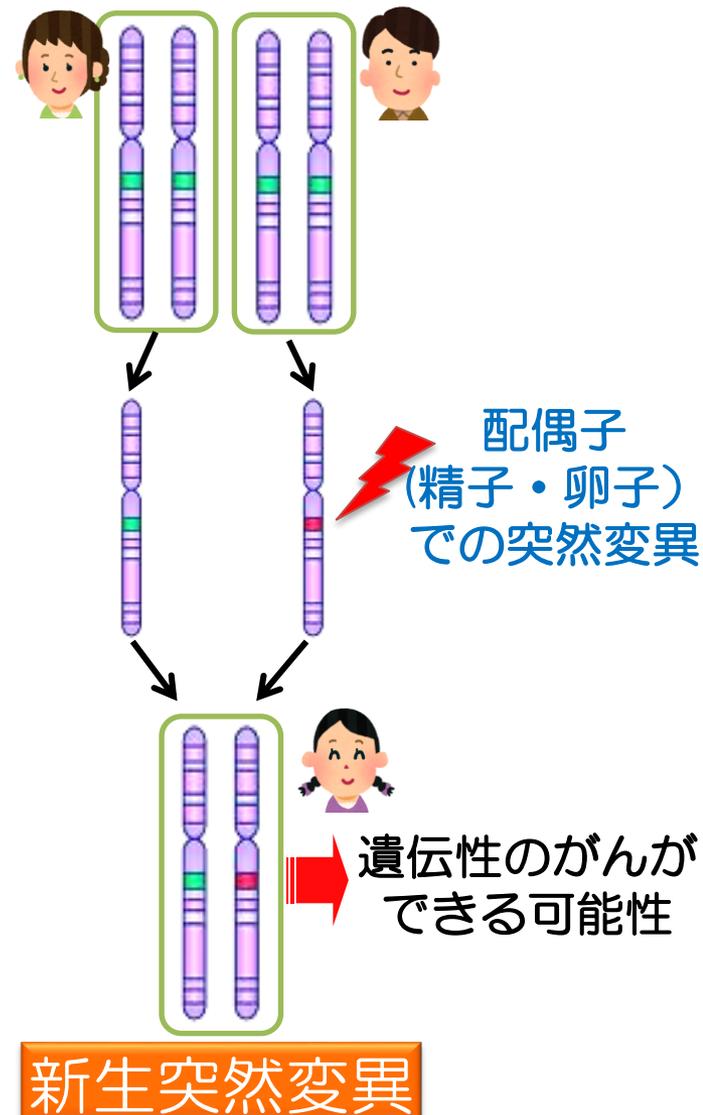
それぞれの子供が遺伝子の変化を受け継ぐ確率は50%

50%の確率で次世代に遺伝子の変化が伝わるが 両親に遺伝子の変化がなくても体質を持つことがある

両親の一方に変異あり



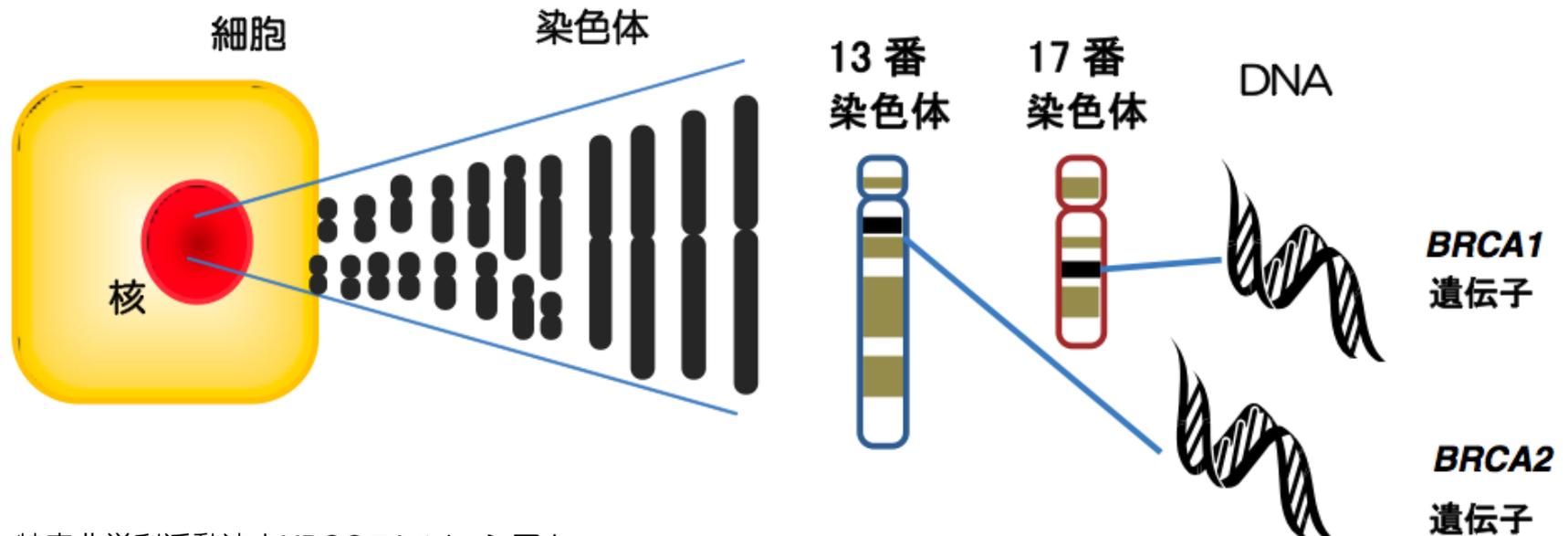
両親に変異がない場合



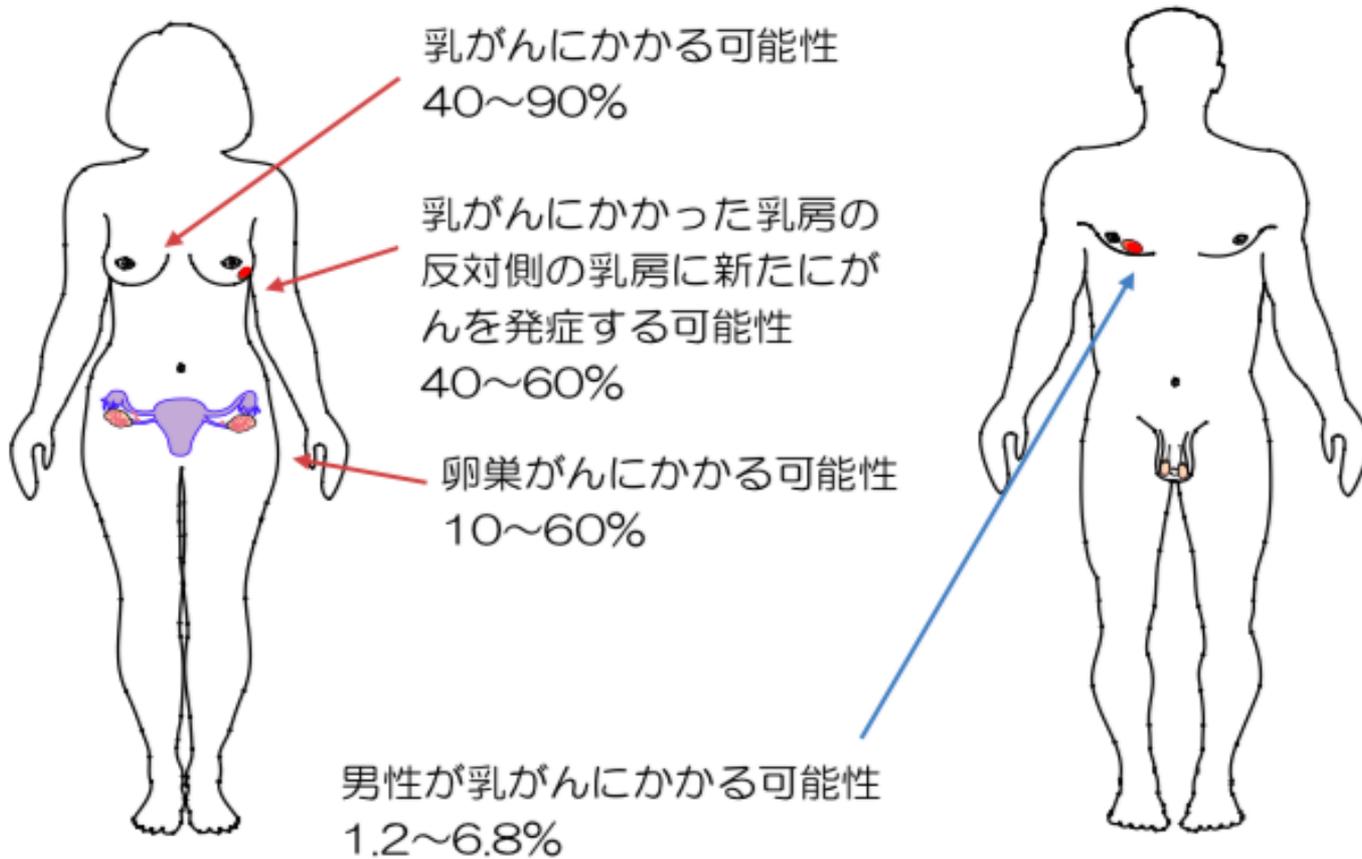
遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC)

Hereditary Breast and Ovarian Cancer

- ✓ **BRCA1/2遺伝子**の生殖細胞系列（生まれながらの）の変化が原因です
- ✓ **乳がん、卵巣がん、膵がん、前立腺がん**を発症する遺伝性のがんの一つです
- ✓ 一般の方の200人に1人（乳がんの方の20人に1人）は、この体質を持っているといわれています



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

リンチ症候群

孤発性大腸がん (65%–85%)

大腸がんの家系内集積あり
(10%–30%)

リンチ症候群
(~5%)

ポイツ・ジェガース症候群(PJS) 家族性大腸ポリポシス (FAP)
若年性ポリポシス(JPS) (< 1%)
カウデン病, など (< 0.1%)

比較的まれ、若年性、ポリープ多発、高発がん性 (高浸透率)

リンチ症候群の概要

大腸、子宮体部、卵巣、胃、小腸、上部尿路、脳、皮膚などの悪性腫瘍のリスクが上昇する（1人で何回も、家系内に多発、など）体質

特徴：・大腸がんの1-5%：多発性（同時や何回も）で右側結腸に多い

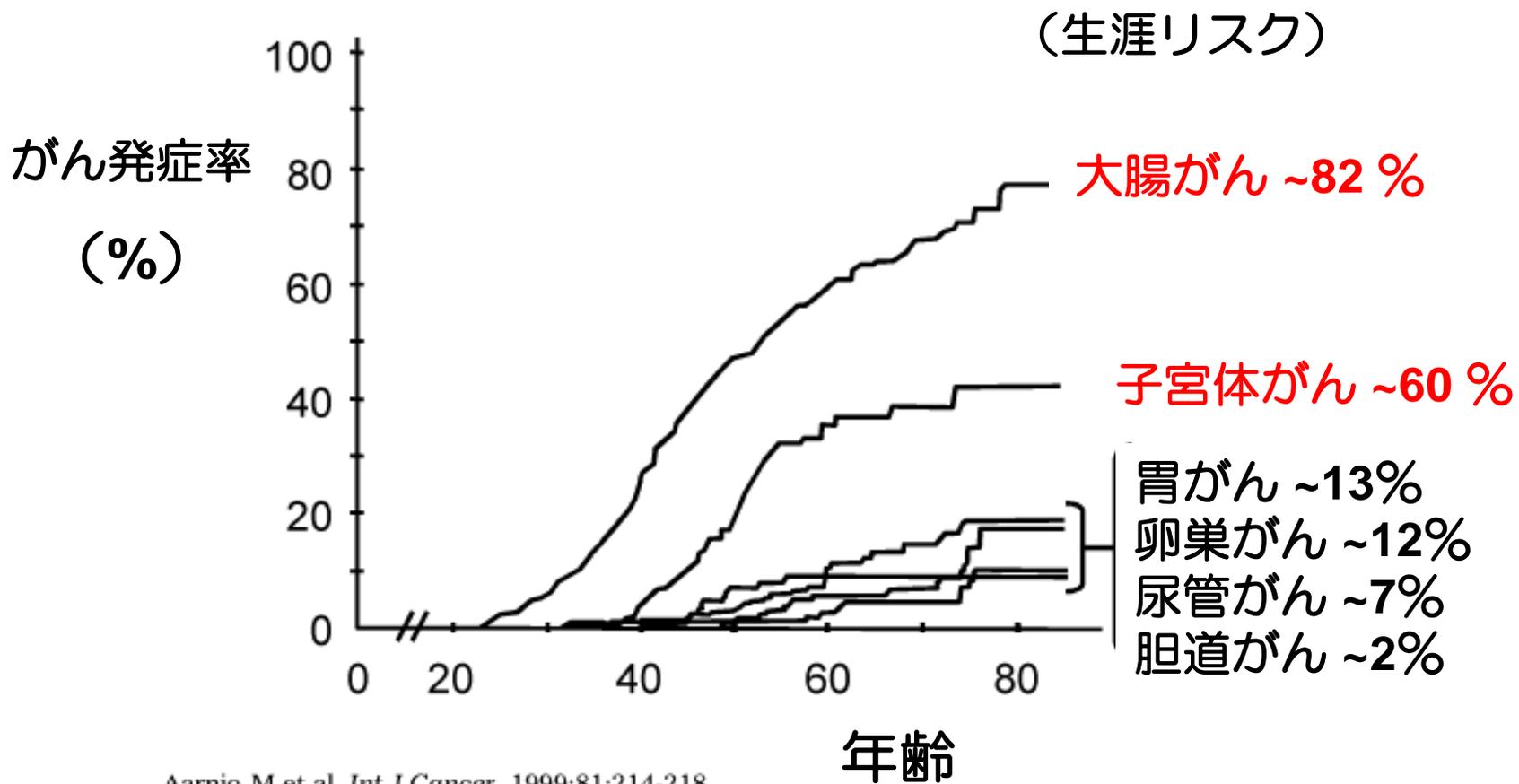
	生涯がん罹患リスク	診断時平均年齢
大腸がん	52-82%	44-61歳
子宮内膜がん(体がん)	25-60%	48-62歳
胃がん	6-13%	56歳
卵巣がん	4-12%	42.5歳
尿管がん	1-4%	~55歳

- ・一般の人の250-500人に1人といわれています
- ・がんを発症した場合は、一般のがんと同様に治療します

原因遺伝子：

- ・ミスマッチ修復遺伝子（4種類のどれか）
MSH2(60%)、MLH1(30%)、MSH6(7-10%)、PMS2(<5%)
- ・遺伝子検査で検出されるのは50-60%

リンチ症候群におけるがん発症リスク



Aarnio M et al. *Int J Cancer*. 1999;81:214-218.

うちはどうなのかなあ？
私は遺伝性のがんなのかなあ？

遺伝子検査して自分の
体質を調べたいなあ

遺伝子検査はしたい
けれど兄弟は結果を
知りたくないみたい

自分が遺伝性って知った
ところでメリットはある
のかなあ？

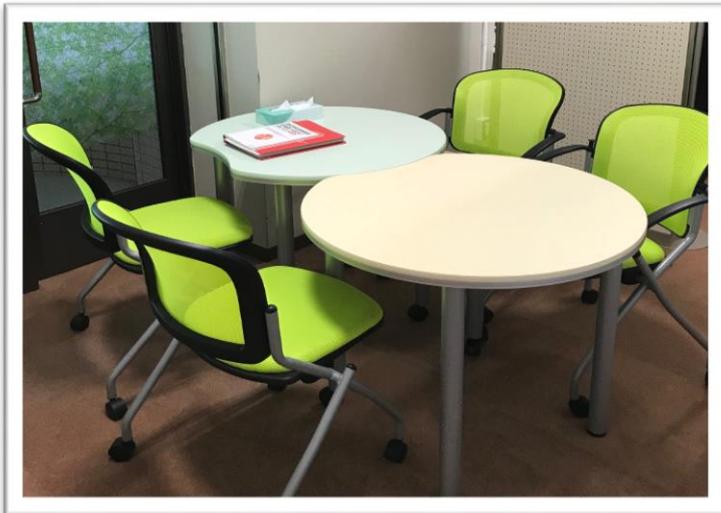
遺伝のこと、遺伝子検査のこと
お一人お一人によって状況が違い
考え方も答えも違います
だからこそ、「**遺伝カウンセリング**」が必要です

遺伝カウンセリング

疾患の遺伝学的関与について、遺伝性疾患の当事者や家族・関係者が、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。プロセスには、以下のものが含まれる

- 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈
- 遺伝現象、検査、マネジメント、予防、資源、および研究についての教育
- インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）
およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング

(National Society of Genetic Counselor's Definition Task Force,2006)



リスク評価センターの面談ルーム

遺伝カウンセリングに関わる主なスタッフ

臨床遺伝専門医
認定遺伝カウンセラー®

関連診療科の医師
看護師

認定遺伝 カウンセラー®

Certified Genetic Counselor (CGC:学会認定資格)

- ◆ 大学院修士課程で養成（国内17の大学院に開設）
⇒ 修了後、認定遺伝カウンセラー試験に合格すると
「認定遺伝カウンセラー」となる。
- ◆ 現在、**243名**の認定遺伝カウンセラーが活動
（腫瘍・周産期・小児・神経・企業など）
- ◆ 遺伝医療を必要としている患者さんやそのご家族に
適切な遺伝情報や社会の支援体制を含む様々な情報
提供を行い、心理的・社会的サポートを通して当事
者の自律的な意思決定を支援する保健医療・専門職。
（東北大学メディカル・メガバンク機構HPより）



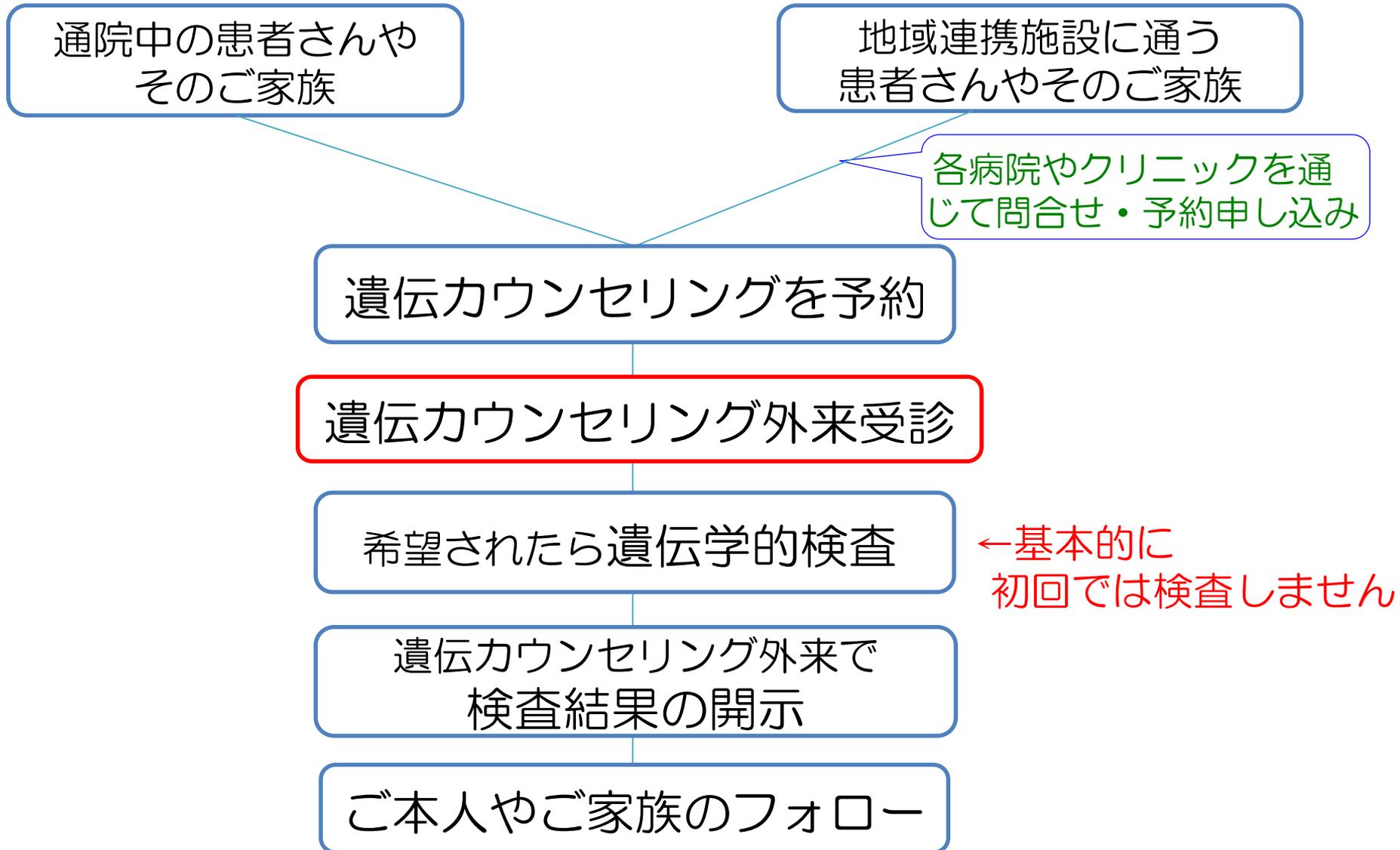
2018年4月開設のリスク評価センター

個人の遺伝性のがんのリスクに基づいた治療・予防の推進を
ミッションとし、専任スタッフ（医師、認定遺伝カウンセラー）
2名が所属する遺伝医療専門の独立部門

- ❖ 専門的な遺伝カウンセリングや遺伝学的検査の実施が可能な
当院での**遺伝医療の要**
- ❖ リスク情報をもとに、がんの予防・早期発見・治療選択など、
遺伝カウンセリングに来談されたご本人（クライアントといいます）
とその血縁者全体の**健康管理**を目指しています



当院の遺伝カウンセリング診療体制



遺伝カウンセリングのながれ

来談者とその家族の病歴の聴取・家系図作成

対象となる疾患など遺伝情報の提供

心理社会的な支援、情報資源、社会的資源の紹介

遺伝学的検査と結果の解釈について説明

検査を受けるかどうかをご本人と一緒に考え支援する

自律的な意思決定の支援

検査後のフォロー、ご家族への対応の検討

遺伝カウンセリング外来のご案内

遺伝性のがんが心配な方、ご相談ください。専門医や遺伝カウンセラーが情報を提供し、将来のことやご家族のことを一緒に考えていきます。

	月	火	水	木	金
午前 10時～11時 11時～12時					○
午後 3時～4時 4時～5時	○	○	○	○	○

【費用】 自費診療 1回1時間 完全予約制

初回 10,800円 2回目以降 5,400円

(保険外診療のため保険診療と同日にはできません)

【お問い合わせ】 愛知県がんセンター

電話 052-762-6111 (相談支援センターまで)

ホームページ: <https://www.pref.aichi.jp/cancer-center/hosp/>