

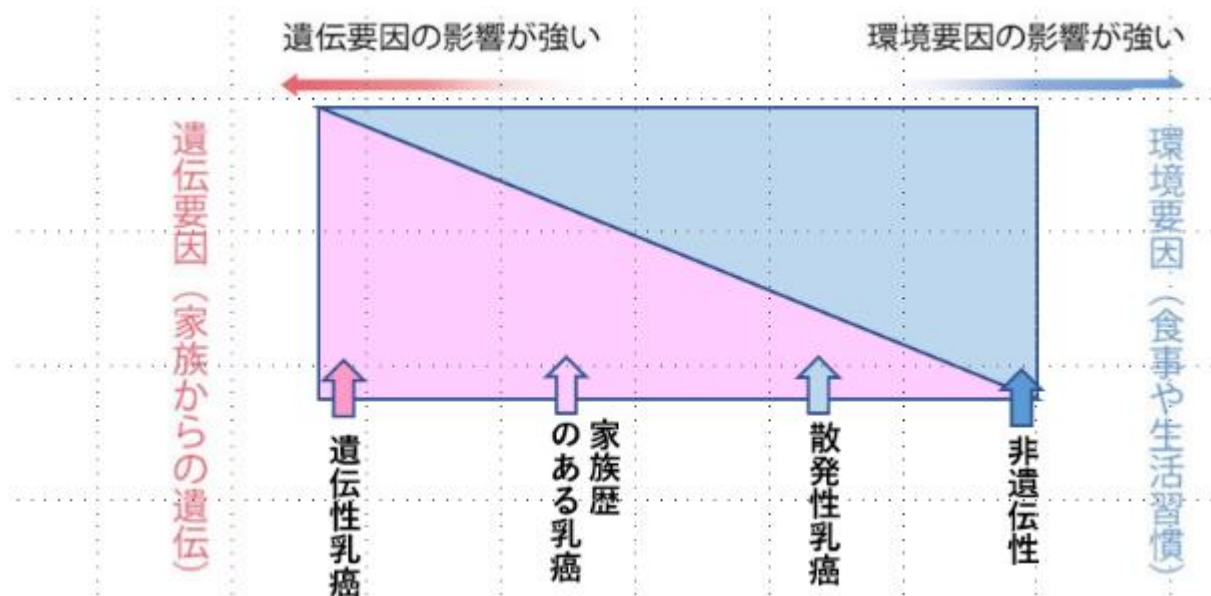
# 遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) について

愛知県がんセンター 乳腺科部



# 遺伝性の腫瘍とは

- がんを発症するのには、様々な要因があります。
- 多くは加齢変化や環境要因です。
- 2人に1人が、がんを発症する時代ですので、ご家族にがんと診断された方がいても決して珍しくありません。
- 一方で、5~10%の方は生まれながらの遺伝子の変化が原因でがんを発症する（遺伝性）といわれています。



# 遺伝性の腫瘍の特徴

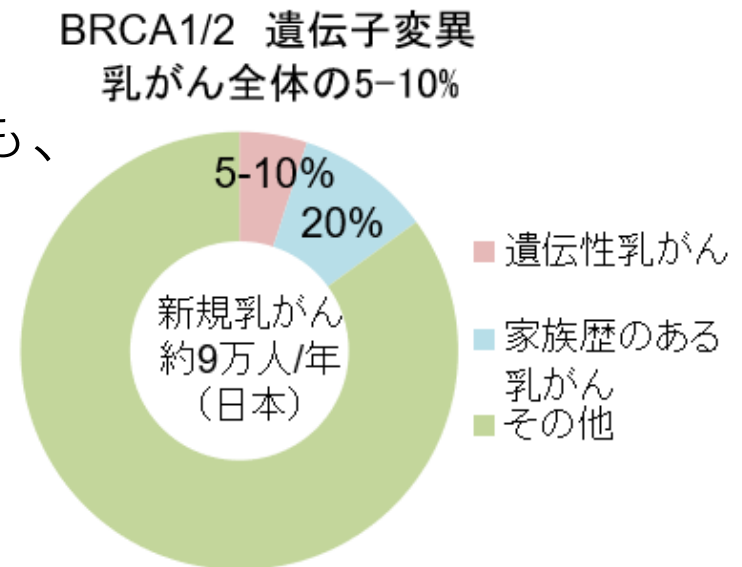
- 一般的なながんの発症年齢と比べて10～40歳くらい若い
- 同じがんが2個、又は2回以上できる
- 何種類もがんになる
- 一般的になりにくいがんができる（例：男性乳がん）
- 血縁者の中に、同じ種類のがんや特定の組み合わせのがん患者さんが複数いる

上記の特徴に当てはまる方は、  
遺伝性腫瘍の可能性がります。

# 遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) とは

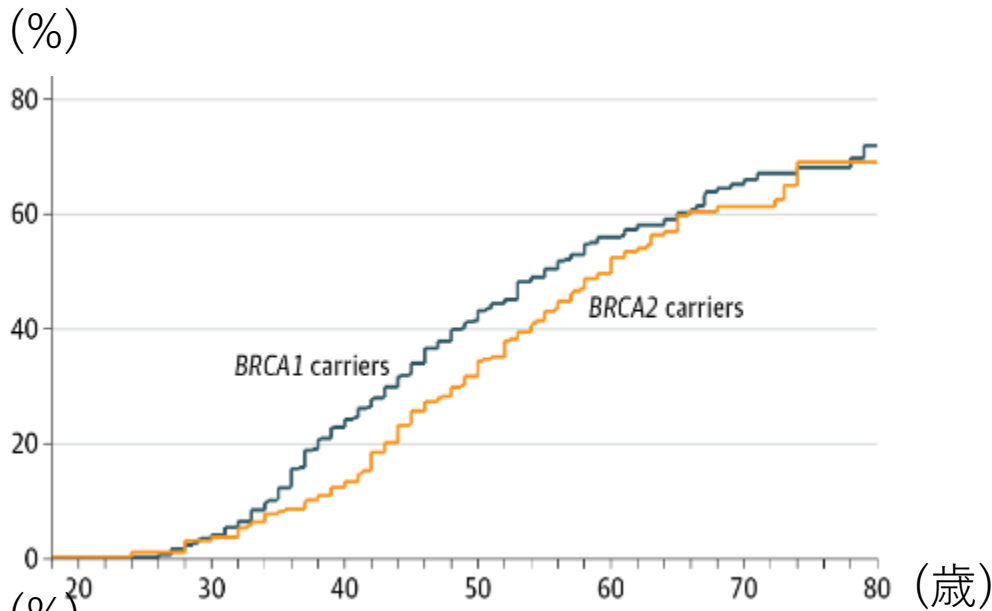
- 乳癌の約5～10%が遺伝性といわれています。
- BRCA1、BRCA2という遺伝子 (BRCA1/2遺伝子) に生まれながらの変化が原因で乳癌や卵巣癌になりやすくなる体質の方がいらっしゃいます。
- その体質を持っている方を「遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)」と呼びます。
- HBOCの方はHBOCでない方に比べて

乳癌や卵巣癌になりやすいです。  
しかしHBOCと診断された方でも、  
必ずがんを発症するわけでは  
ありません。



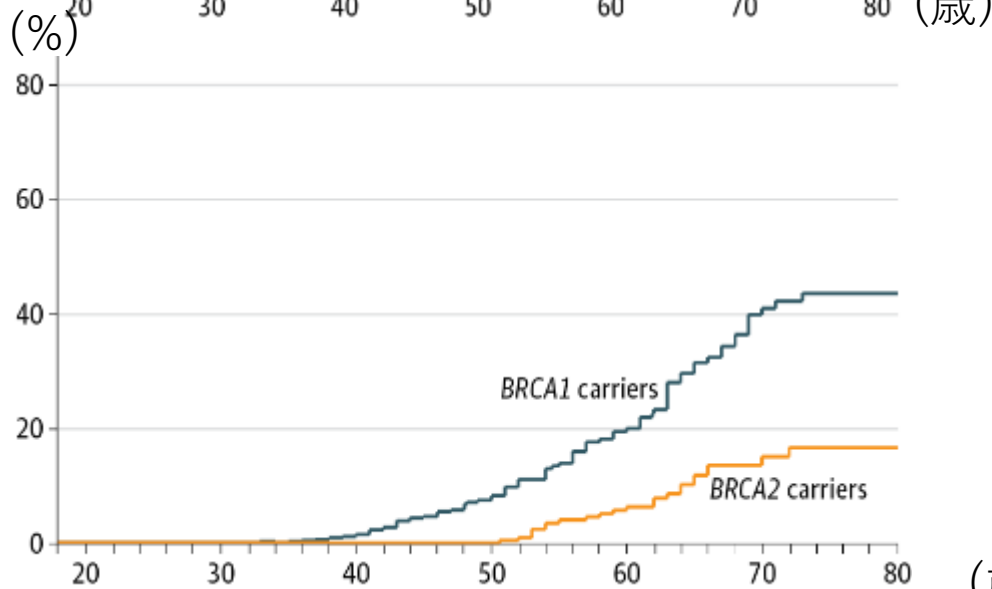
# HBOCの乳癌、卵巣癌の発症リスク

乳癌累積発症リスク



乳癌  
BRCA1陽性：72%  
BRCA2陽性：69%

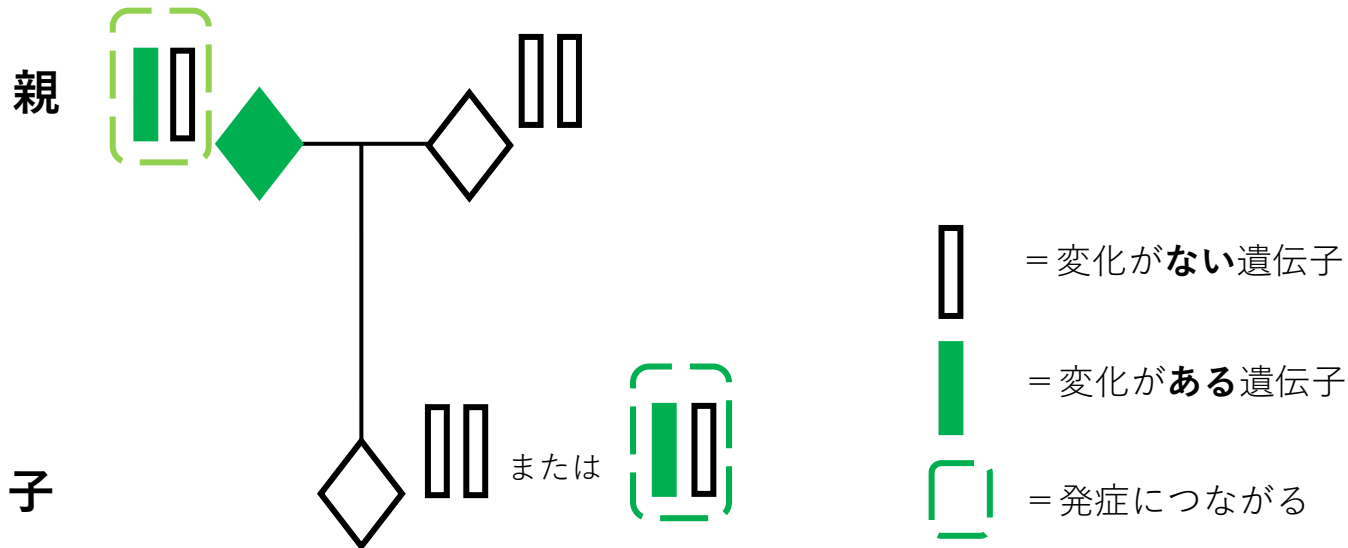
卵巣癌累積発症リスク



卵巣癌  
BRCA1陽性：44%  
BRCA2陽性：17%

# 血縁者の方への遺伝について

- 生まれながらの変化を持った遺伝子は血縁者の方から受け継ぎます。
- ご自身が変化のある遺伝子を持っていた場合、自身の子供へは、生まれた順や性別に関係なく、2分の1(50%)の確率で遺伝します。



# 診断方法



- 血液検査で、遺伝子の変化があるかどうかを調べます。
- 一部の乳癌では保険が適応となります。

## \* 保険適応となる乳癌の方 \*

- ◆ 45歳以下で乳癌と診断された方
- ◆ 60歳以下でトリプルネガティブ乳癌と診断された方
- ◆ 2回以上乳癌と診断、もしくは両側乳癌と診断された方
- ◆ ご家族に乳癌や卵巣癌と診断された方がいる
- ◆ 男性乳癌の方
- ◆ 卵巣癌や腹膜癌の既往のある方



# HBOCと診断されたら

- 検査の結果でHBOCと診断をされた方には、  
遺伝カウンセリングを受けることをお勧めします。
- 遺伝カウンセリングでは、実際に家系図を確認しながら、個人個人にあった、より詳細な説明を行います。
- 当院では、検査が陰性の場合でも、若年の方や家族歴のある方には遺伝カウンセリングをお勧めすることがあります。HBOC以外の遺伝性腫瘍の情報を提供し、家族歴に応じた今後の健康管理を提案するためです。
- それ以外の方でも、希望があれば遺伝カウンセリングを受けていただくことができます。

ご相談ください。





# HBOCと診断された方の検診・予防

## □乳癌に対して

- 18歳頃からの自己触診を推奨しています。
- 乳癌になる前に、リスクを下げるため、がんができていない乳房を切除するリスク低減手術（予防切除）を受けることができます。
- 予防切除を希望されない場合にはMRIを用いた検診が勧められます。
- 通常のMMG検診、自己触診も並行して行うことを勧めます。

## □卵巣癌に対して

- 卵巣癌に対して有効な検診方法は現時点で確立していません。
- 癌になる前に卵巣を切除するリスク低減手術（予防切除）が推奨されています。
- 妊娠希望のある方や予防切除の希望がない場合、婦人科医師と相談して定期的に様子をみていきます。

# 予防切除について

HBOCの乳がん患者さんは、保険診療で予防切除を受けることが可能です。

## □対側リスク低減乳房切除術

対側乳房における乳がん発症リスクを減らすために行います。また一定条件下で、同時に乳房再建を行うことが可能です。

## □リスク低減卵管卵巣摘出術

卵巣がんの発症リスクを減らすために行います。

予防手術を行うかどうかは、患者さんと医療者間で十分に相談のうえ意思決定を行います

# 薬物治療について

- 抗悪性腫瘍剤で、ポリアデノシン5'ニリン酸リボースポリメラーゼ（PARP）阻害剤と呼ばれる飲み薬です。
- 「がん化学療法歴のあるBRCA遺伝子変異陽性かつHER2陰性の手術不能又は再発乳癌」を対象に保険適用されています。
- 主な副作用に、貧血、好中球減少、血小板減少、悪心・嘔吐、等があります。
- 相互作用に関して、飲み合わせに注意が必要な薬剤があります。



一回量	300mg (150mg錠を2錠)
飲む回数	1日2回

※減量の場合あり

# 家族がHBOCと診断されたら 血縁者の方への検査方法

- ご家族の方が遺伝学的検査を希望される場合はまず遺伝カウンセリングを受けていただきます。
- 採血でBRCA遺伝子に生まれながらの遺伝子の変化があるか否かを調べます。
- 検査を受けない場合にも今後の検診方法などをカウンセラーより提案させていただきます。

## 遺伝カウンセリング



採血

検査はご家族様本人の意思で決めていただきます

検査を受ける

検査を受けない

陽性

陰性

判定  
不能

家族歴よりリスク評価  
今後の検診方法など話し合う

# HBOC以外の乳癌に関わる 遺伝性腫瘍について

- 遺伝性の乳癌に関わる遺伝子はBRCA1/2遺伝子以外にもいくつかわかっています。
- BRCA遺伝子以外の遺伝子の検査についてご興味がある方は、遺伝カウンセリングで、個別にご相談致します。

原因遺伝子	名 前	発症しやすいがん等
<i>TP53</i>	リ・フラウメニ症候群	乳がん、骨肉腫、脳腫瘍、 副腎皮質腫瘍、軟部組織腫瘍、白血病
<i>PTEN</i>	PTEN過誤腫症候群	乳がん、皮膚・胃・腸のポリープ（過誤腫）、 甲状腺がん、子宮体がん
<i>CDH1</i>	遺伝性びまん性胃がん	乳がん（小葉がん）、スキルス胃がん
<i>STK11</i>	ポイツ・イエガース症候群	乳がん、腸・胃のポリープ（過誤腫）、 大腸がん、胃がん、小腸がん、膵がん

遺伝性腫瘍について正しく理解し、今後の  
自分や家族の健康につなげましょう。

不安なことは一人で悩まず、主治医の先生  
やスタッフにご相談ください。

---