遺伝性乳がん卵巣がん症候群

産婦人科部長　太田 雄治郎

Q 家族に乳癌が見つかり、手術をしました。その後の検査で遺伝性の乳癌の可能性があるといわれました。どんな病気ですか？

A 遺伝性乳がん卵巣がん症候群（以下 HBOC と略します）について説明します。HBOC は BRCA1/2 と呼ばれる遺伝子が変異しておこる病気といわれています。BRCA 遺伝子は誰もが持っている遺伝子の一つで DNA の傷を修復して細胞がが化することを抑える働きをします。この遺伝子に変異があると傷ついた DNA の修復がむずかしくなり、がんが発生しやすくなります。HBOC は常染色体優性遺伝という形で遺伝してゆき、近親者が２分の１の確率で遺伝子変異を受け継いでいく可能性があります。HBOC はまれな疾患ではなく、日本国内でも年間数千人の乳がんあるいは卵巣がんの治療がされていると推測されます。主な腫瘍は女性の乳がん・卵巣がん（卵管がん、腹膜がんを含む）ですが男性の乳がん・前立腺がん・膵臓がんの発症も報告されています。日本人女性の乳がん罹患者数は 10 万人超とされていますが、その 5％から 10％が HBOC であり、全乳がんの４％が BRCA1/2 遺伝子変異に起因する乳がんです。

Q HBOCであることを知ることによってがんの治療に変化はありますか？

A BRCA1/2 遺伝子に変化のある場合は、分子標的薬と呼ばれる薬剤を使うことができます。これらの薬剤は BRCA1/2 に変化のあるがん細胞に直接作用して腫瘍の増殖を抑えるという作用があります。今まで使用されてきた抗がん剤よりも生存率を上げるという報告があり、乳がんでも卵巣がんでも使用されています。また、これらの遺伝子に変化があることがわかると、一定年齢以上の人に予防的に乳房切除や卵巣摘出を行う事により延命効果があることもわかってきました。遺伝子の変化を知ることで発症予防にもつながることが考えられます。しかし、これらの治療を行うために遺伝子の検査をすると家系的あるいは遺伝的にがんの発症しやすい人や、将来的にがんになりやすい人がわかることになります。したがって、カウンセリングができる体制で、がんの専門性を持った医師の説明をうけてから検査を行う必要があります。さらに、がんを発症した人が治療目的で行う検査と、将来の発症する可能性を知るために行う検査を分けて考える必要があります。浅間総合病院では、がんを発症した人の検査のみに対応しています。

乳がん発症者の家族歴とBRCA1/2遺伝子の関係

	家族歴の特徴		BRCA1/2 遺伝子の変異陽性率
家族歴	第二度近親以内に40 歳未満の乳癌	あり	12/26 名（46.1％）
		なし	22/96 名（22.9％）
	第二度近親以内と従妹に40 歳未満の乳癌	あり	14/29 名（48.2％）
		なし	20/93 名（21.5％）
	第二度近親以内に両側性乳がんあるいは卵巣がん	あり	23/60 名（38.3％）
		なし	11/62 名（17.7％）

Sugano K. et al. Cross-sectional analysis of germline BRCA1 and BRCA2 mutations in Japanese patients suspected of hereditary breast/ovarian carcinoma.
Cancer Sci　99:1967-1976, 2008.

産婦人科外科外来
月・火・水・木・金曜日