

遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 (HBOC : Hereditary Breast and Ovarian Cancer)

乳がん全体の5~10%は、遺伝的要因が関与していると言われています。遺伝性の乳がんのうち、代表的なものに「遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 (HBOC)」があります。

特徴：遺伝性乳がん・卵巣がん症候群は、特定の遺伝子の変化によって乳がんや卵巣がんなどになりやすい体質のことを言います。このため、“若い年齢での乳がん発症”、“多発する乳がん(対側・同側乳がん)”、“家系内に乳がんや卵巣がんを発症した人が複数存在する”、“家系内に、男性乳がんやすい臓がん、前立腺がんを発症した人がいる”と言った特徴が見られることがあります(このような特徴がなければHBOCでないということではありません)。

現在、遺伝性乳がん・卵巣がん症候群に関与する遺伝子として、*BRCA1* 遺伝子と *BRCA2* 遺伝子という2種類の遺伝子が知られています。一般集団では7%程度の乳癌の生涯発症リスクが、*BRCA1/2* 遺伝子に病的変異(乳がんや卵巣がんの発症と関連のある遺伝子の変化を“病的変異”と呼びます)がある場合では45~84%になると言われています。*BRCA1/2* 遺伝子に病的変異がある男性では、乳がんの発症リスクは変異のある女性ほど高くなりませんが、前立腺がんの発症リスクが一般集団と比べて若干上昇します。しかし、*BRCA1/2* 遺伝子に病的変異があっても、一生がんを発症しない人もいます。

診断方法：乳がんや卵巣がんを発症された人で *BRCA1* 遺伝子と *BRCA2* 遺伝子を調べて、この2つの遺伝子のどちらかに病的変異が認められた場合に、遺伝性乳がん・卵巣がん症候群と診断されます。*BRCA1/2* の遺伝子検査は私費診療として受けることができます。

家族の遺伝子診断：*BRCA1/BRCA2* の遺伝子変異は、性別に関わりなく、親から2分の1の確率で子どもに受け継がれます。家系内で *BRCA* 遺伝子変異が見つまっている場合、同じ変異を持っているかどうかを遺伝子検査で確認することができます。

がんの早期発見と予防・治療：*BRCA1/2* 遺伝子に病的変異が認められた場合、がんの早期発見のための検診や予防が推奨されます。例えば、米国の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」(2014年第1版)では、乳房について、18歳から乳房の自己検診、25歳から医療機関での6ヵ月~1年に1回の乳房検診、25歳から1年に1回のMRI検査(とマンモグラフィ検査)、が推奨されています。卵巣では有効な検診方法はまだ確立していませんが、予防手術を希望しない場合では、30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、6ヵ月に1回の経膈超音波検査、腫瘍マーカーの測定が推奨されます。

欧米では予防的両側卵巣卵管切除や予防的乳房切除が行われていますが、日本では一部の医療機関で臨床研究として実施されているのが現状です。当院では、予防的両側卵巣卵管切除を臨床研究として受けることができます。乳がんや卵巣がんを発症した場合の治療は、非遺伝性の乳がんや卵巣がんの治療と同様に行われます。