



5月のがんサロンは、7日（水）に開催されました。テーマは「がんゲノム医療～遺伝性腫瘍について～」でした。講師は、がんゲノム・遺伝子診療室長の中村絃子先生です。

## 1. がん発症のしくみ

ほとんどのがんは、喫煙や生活習慣、加齢などが原因となり、正常な細胞内の特定の「体細胞」の遺伝子が後天的に変化（変異）することによって、がん細胞が発生します。がんが進行していく際には、がん細胞においてのみ生じたこの遺伝子変異が、進行・増殖のもととなると考えられています。このようながん細胞にだけ起きた遺伝子変異は、次の世代に遺伝するものではありません。

一方、生まれもった遺伝子の違いが原因で「がん」になりやすい体质を持っている場合があります。がん全体の5%程度といわれ、このような「がんになりやすい体质」は「遺伝性腫瘍」として、次の世代に受け継がれる可能性があります。

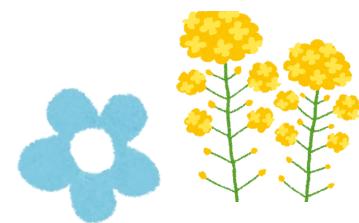


## 2. がんゲノム医療とは

がん細胞のゲノムを調べて、どの遺伝子に変化が起こっているのかを知り、それぞれの患者さんがんがどのような性質のがんなのか、どのような治療法が適しているのかを選択していくのが、がんゲノム医療です。

その検査方法として「がん遺伝子パネル検査」が行われるようになっています。患者さんのがん組織や血液を使って遺伝子の変化を調べ、効きやすい薬がわかることがあります。しかしながら、がん遺伝子パネル検査を受けても治療につながる情報が得られないことがあります。現時点で、検査を受けて治療につながる割合は約10%と報告されています。がん遺伝子パネル検査では多くの遺伝子を調べるために、本来目的とする個別化治療とは別にがんになりやすい遺伝子をもっていること

がわかる場合があり、これを二次的所見といいます。この場合、将来の健康に対する不安が生じる可能性があります。もちろん、もともと調べたいがんのこと以外（遺伝性のがんなど）は、たとえ見つかったとしても結果を聞くかなくても構いません。結果を聞く場合にも、十分な理解ができるように、遺伝に関する相談の体制が整備されています。



## 3. 遺伝性腫瘍

遺伝性腫瘍の特徴としては、

- ・比較的若い年齢でがんを発症
- ・ひとりで複数のがんを発症
- ・2つある臓器の両方にがんを発症
- ・家系内に特定のがんを発症した人が複数いる
- ・遺伝性腫瘍に特徴的ながんの発症（卵巣がん、男性乳がん、甲状腺髓様がん、副腎皮質がん、骨肉腫など）

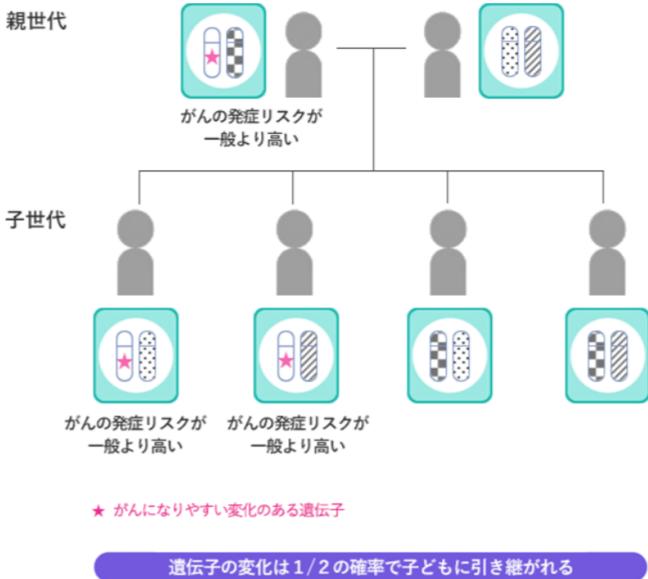
等があります。

具体的な遺伝性腫瘍としては、

- ・遺伝性乳がん・卵巣がん症候群（HBOC）
- ・リンチ症候群
- ・家族性大腸腺腫症（家族性大腸ポリポーシス）
- ・多発性内分泌腫瘍1型/2型
- ・遺伝性網膜芽細胞腫
- ・リー・フラウメニ症候群
- ・カウデン症候群

などで、多くの遺伝性腫瘍は常染色体顕性遺伝（優性遺伝）であり、50%の確率で子供に引き継がれます。





#### 4. 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群

乳がんや卵巣がんの中には、生まれつきの遺伝子の変化が原因となる「遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）」と呼ばれる体質があります。乳がんでは全体の4~5%、卵巣がんでは全体の10~15%がHBOCであるといわれています。HBOCには「若くして乳がんになりやすい」「乳がんにも卵巣がんにもなりやすい」などの特徴があります。原因は主に $BRCA\ 1/2$ 遺伝子の変化（バリアント）とされ、HBOCの診断は血液検査により $BRCA\ 1/2$ 遺伝子病的バリアントの有無を確認します。

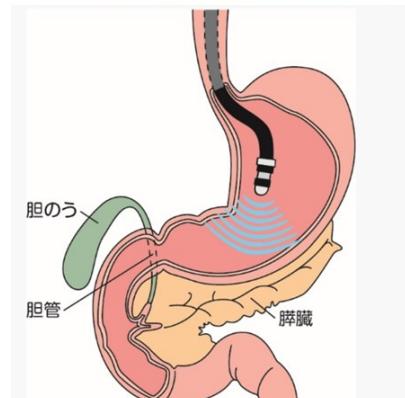
HBOCと診断された場合、すでに乳がんや卵巣がんを発症していればその治療（手術療法や薬物療法）が行われます。がんを発症していない部位には、発症予防（リスク低減手術）・サーベイランスが行われます。

HBOCでは膵臓がん、前立腺がんなどの発症リスクも上昇するため、膵臓がんでは磁気共鳴胆管膵臓造影検査（MRCP）や超音波内視鏡検査（EUS）、前立腺がんではPSA検査によるサーベイランスが行われます。

<MRCP (MRI)>



<EUS>



#### 5. 最後に

HBOCに対するリスク低減手術、サーベイランスは当院でも行っております。遺伝性腫瘍についてのご相談窓口は、がん相談支援センターとなっておりますのでお気軽にお声がけください。



【事前申し込み・お問い合わせ先】  
呉医療センター・中国がんセンター

がん相談支援センター

☎ : 0823-24-6358

(直通電話)

平日：9時～16時

寄稿：がんゲノム・遺伝子診療室長

中村絢子先生

編集：がん相談支援センター

#### 乳房に対するがんの予防・検査

- リスク低減手術
- 乳房切除  
(+ 乳房再建)

- サーベイランス
- (定期的かつ精密な検査)
- 乳房造影MRI
- マンモグラフィ

HBOCの診断

#### 卵巣に対するがんの予防・検査

- リスク低減手術
- 卵管・卵巣摘出

- サーベイランス
- (定期的かつ精密な検査)
- 経腔超音波検査
- 腫瘍マーカーの測定