

働き世代のがん対策セミナー

“遺伝性のがんに関わる最新情報”



働き世代の女性に関わる乳がんや卵巣がんには、生まれ持った遺伝子が強く関連した「遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）」があることが知られている。2020年には、日本でも乳がん、卵巣がんの患者さんに対する遺伝学的検査や予防的切除が保険適用となった。今回は、コニカミノルタ株式会社の健康経営施策の概要を紹介していただくとともに、同社、認定遺伝カウンセラー®・高谷明秀氏から遺伝性のがんに関わる基礎知識と最新情報のお話をいただき、遺伝性のがんについて学びを深めた。

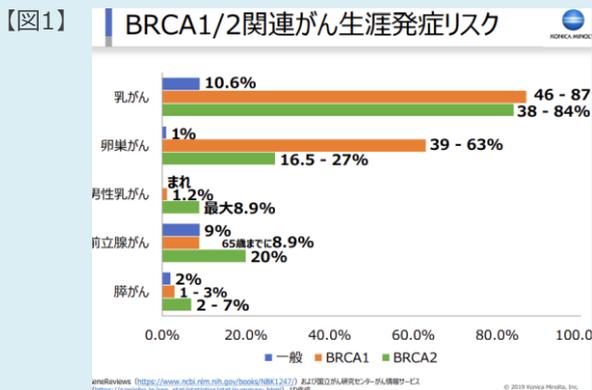
【講演①】 遺伝性のがんとそれを調べる遺伝学的検査について

高谷 明秀氏（コニカミノルタ株式会社 ヘルスケア事業本部
プレジジョンメディシン事業部 事業統括部 認定遺伝カウンセラー®）

◆ハリウッド女優アンジェリーナ・ジョリー氏の告白

2013年ハリウッド女優のアンジェリーナ・ジョリーさん（当時37歳）が、遺伝性のがんの発症予防のために、両方の乳房切除手術を行ったと告白した。ジョリー氏の母親は乳がん・卵巣がんで約10年間闘病し56歳で亡くなり、母親のきょうだいも乳がんを発症していた。遺伝学的検査で母親にはBRCA1遺伝子の病的変化があることがわかり、ジョリー氏も同じ遺伝子の病的変化を受け継いでいたことが判明した。ジョリー氏は乳房に続き、卵巣・卵管を摘出する予防手術も受けた。

日本人女性の乳がんの生涯発症リスクは約10.6%である。それに対してBRCA1 遺伝子に病的な変化がある場合、生涯の発症リスクは最大で87%というデータが示されている。卵巣がんに関しても、一般女性の生涯発症リスクは約1%程度だが、BRCA1 遺伝子に病的な変化を持つ人は最大で生涯発症リスクが63%になる（図1参照）。ジョリー氏もおそらくこうしたデータを示されて悩み、乳房や卵巣・卵管の予防的切除を決断されたのではないかと思う。



◆遺伝性のがんのリスクを知るための検査

以下のいずれに当てはまればBRCA検査および診断確定後の予防手術等に保険が適応される。

- ① 45歳以下の乳がん発症
- ② 60歳以下のトリプルネガティブ乳がん発症
- ③ 2個以上の原発性乳がん発症、
- ④ 第3度近親者内に乳がんまたは卵巣がん発症者が1名以上いる
- ⑤卵巣がん、卵管がんおよび腹膜がんを発症
- ⑥男性乳がんを発症

※（「遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）診療の手引き2017年版」）

BRCA1/2遺伝子は、乳がん、卵巣がん以外にも、前立腺がん、膵がんなどにも関連していることが知られているが未だ保険診療でカバーされていない。また、BRCA1/2 遺伝子以外にも遺伝性乳がんと関連が知られる遺伝子は複数あり、一部原因遺伝子が判明していないものもある。したがって、現在の遺伝学的検査ですべてわかるわけではない。また遺伝学的検査の結果が陰性であってもそれがイコール「乳がんのリスクがない」ことにはならない。

◆遺伝性のがんとは

では遺伝性のがんとはどのようなものなのか。そもそも私たちの体は、父母からそれぞれ1つずつ同じ遺伝子を2つ1組でもらって、それで体の機能を正常に保っている。どちらか一方の親からもらった遺伝子機能が正常に働かない状態で受け継ぐこともある、もう一方の遺伝子が正常に働いていれば、すぐに細胞ががん化することはない。

しかし、環境要因により加齢に伴い遺伝子の異常が蓄積されると正常に働く遺伝子が生まれながら少ない分、通常よりも細胞のがん化が起りやすいと考えられている。遺伝性のがんは、親から子どもへ、子から孫へとがんを発症しやすい体質が受け継がれていく。ただし、遺伝子に異常があっても必ずしもがんを発症するものではない。また同じ環境で生活しているからこそ、同じようながんにかかりやすい家族性のがんというものもある。遺伝性のがんと家族性のがんはオーバーラップすることがあるが、必ずしも一致するものではない。このことも知っておいていただければと思う。

◆遺伝学的検査について

国が主体となって行っているがんゲノム医療プロジェクトは、すでにかんを発症されている方を対象とした体細胞の遺伝子検査で、がん細胞が持つ遺伝子変化を標的とした治療につなげることを目的として行われている。

◆HBOC診療の一部が保険適応へ

2020年4月、BRCA遺伝子検査を含めた診療の一部が日本でも保険適用となった。

BRCA遺伝子に病的な変化を持つ人たちを遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）という。すでに乳がんもしくは卵巣がん患者で遺伝性を疑う家族歴がある方たちに対してBRCA1/2の2つの遺伝子についての遺伝学的検査を保険適用で受けることができる。

それに伴い遺伝カウンセリングも1回は保険が適用される。さらにBRCAの遺伝学的検査によりHBOCの診断がつけば、乳がんの患者さんは未発症の対側乳房や卵巣・卵管の切除、また卵巣がんの患者さんは、両側乳房の予防的切除が保険診療で行えるようになった。

女性特有の臓器を取ることに抵抗がある方、将来お子さんを持つ希望がある方たちに対して行われるフォローアップ検査にも保険が適用される。

