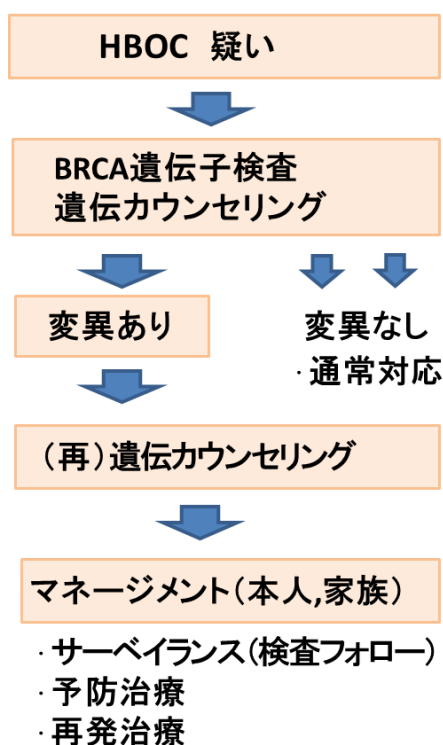


## 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群(HBOC)とは

乳がんの患者さんの多くは、環境や生活習慣などが原因で発症すると考えられています。約5~10%程度の方は、生まれた時から乳がんになりやすい遺伝子異常があり、それが原因で発症してくることが分かっています。その代表的な遺伝子として、BRCA1・BRCA2

という2つの遺伝子です。この遺伝子は男女問わず皆が持っている遺伝子のひとつですが、2つの遺伝子のいずれかに異常が見つかった場合は、70歳になるまで40%~90%の方が乳がんを、10%~60%の方が卵巣がんを発症するとされています。このことからBRCA1・BRCA2遺伝子異常がある場合を“遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)”とよんでいます。

現在は、そのような遺伝子異常の有無を、約7cc程度の血液検査だけで判定できます。また、HBOCの患者さんに対して効果の期待できる新たな分子標的薬も開発されてきました。更には、乳がん未発症の方に対しても早期発見のプログラムや予防的治療なども普及しつつあります。自身がHBOCかどうかを明らかにするほうが、良い事が多くなってきています。



## HBOC 遺伝カウンセリング外来

当乳腺外科では、今年2019年1月よりHBOC遺伝カウンセリング外来を開始しました。HBOCは家系内にも乳がんや他のがんが発症していることが多いため、専門の遺伝カウンセラーが家系図を作成しながら、おひとりおひとりの遺伝性乳がんの可能性、遺伝子検査のメリット・デメリットなどを説明します。

およそおひとりに対して1時間程度設けていますが、この遺伝カウンセリング外来は保険適応になっていないため自費診療として行われます。ご心配な方は、まずは当院乳腺外科を受診しご相談ください。全予約制ですので、他院で治療なさっている患者さんの場合は、当院乳腺外科宛てに紹介状が必要となります。

◆カウンセリング外来対象の方

- ・若年の乳がん または トリプルネガティブ乳がんの方
- ・両側の乳がんを発症された方
- ・乳がん以外の卵巣がんや他のがんを発症した既往のある方
- ・家系内に、乳がんや卵巣がん、膵臓がん、前立腺がんの発症者が複数いる方
- ・遺伝子検査を勧められたが、もっと知りたいと思う方 など

◆カウンセリング診療時間

毎月、第三木曜日 午後 13:00~16:00

◆カウンセリング料金

初診・再診 6,480 円（税別）

\* 遺伝子検査の費用は別日に別途必要です

\* 同日に保険診療を受けることはできません

## BRCA1/2 遺伝子検査

この検査は約 7ml の採血をして行います。結果には約 3 週間程度かかります。

R2 年 4 月からは、保険医療の対象となり、3 割負担の方であれば約 8 万円かかります。

検査の結果は、「病的変異あり」「未確定（病的意義あるか評価困難）」「変異なし、陰性」の 3 つに分けられます。

「病的変異あり」とは、BRCA1 または BRCA2 のいずれかに異常が確認された場合であり、HBOC の診断となります。こうした情報は、がんの早期発見あるいはリスクを下げるための対策（治療）の選択や将来の人生設計などに役に立ちます。また、その患者さんの血縁のある方々の中にも同じ遺伝子変異を持っている場合もありますので、同様の検査を受けていただくことも可能となります。

「未確定（病的意義あるか評価困難）」とは、遺伝子に何かの変異は発見できたものの、がんの発症と関連があるか現段階では不明という事を意味します。まずは、HBOC ではないということになりますので、通常治療と引き続きのフォローとなります。なお「未確定（VUS と言います）」の場合は、今後の研究によって数年後に明らかにされてくるものもあります。その際は、追加報告でお知らせすることになります。

「変異なし、陰性」とは病的意義がないという事で、HBOC ではなく、通常の治療をおこなっていくこととなります。

以上、この検査は HBOC であるかどうかを調べるものであり、結果 HBOC ではなくとも、既往歴や家族歴から、他の遺伝性腫瘍も考えられる場合もありますので、必要に応じて別の遺伝子検査をお勧めすることもあります。

また、この遺伝子検査はとても有益ではありますが、一方、結果次第では不利益な事もでてくるかもしれません。遺伝カウンセリングや主治医の説明を通して、十分考えてから検査を受けていただきたいと思います。

## 予防的治療

乳がん発症された場合の治療は HBOC の方でも、基本的には通常の治療と変わりはありません。ただ、HBOC の方の場合は、反対側の乳がんのリスクや卵巣がんのリスクが非常に高いため、未発症の段階から治療(手術)を行うことで、発症リスクを下げるだけでなく、生命予後も改善が得られることがわかっています。多くの国々では、この予防的治療の乳房切除や卵巣卵管切除が通常の医療としてすでに行われています。

日本では、令和 2 年 4 月から、「リスク低減予防的対側乳房切除」および「リスク低減予防的卵巣卵管切除」が未病の段階でも保険診療として認められるようになりました。

当院でも、その治療の必要性から、すでに当院の倫理委員会へ申請し承認を得て、実施が可能な状態です。乳房に対しての「リスク低減予防的対側乳房切除」は乳腺外科で、「リスク低減予防的卵巣卵管切除」に対しては当院の産婦人科で手術対応しています。

但し、この予防的治療(手術)は、利点だけではありません。切除にともなう身体的精神的な変化が小さくなく、行う年齢や人生の中(ライフステージ)のタイミング、乳房再建などのほか、ご家族のことなど、さまざまな問題もあります。当院では、ガイドライン等に沿って十分説明しまた個人を尊重し、乳腺専門医、婦人科専門医や認定遺伝カウンセラーなどによるチーム医療を実践しながら、最大限の対応を行っています。

### ※【参考：ガイドライン等】

- ・ 遺伝性乳癌卵巣癌診療の手引き：<http://johboc.jp/guidebook2017/about/>
- ・ NCCN ガイドライン：乳がんおよび卵巣がんにおける遺伝学的/家族性リスク評価  
<https://www2.tri-kobe.org/nccn/guideline/breast/index.html>
- ・ 一般社団法人日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構：<http://johboc.jp/>
- ・ 一般社団法人 日本乳癌学会：<https://www.jbcs.gr.jp> (市民皆様向け)