＜2015年4月病院広報誌「とらのもん141号」掲載＞

乳がんと遺伝

乳腺・内分泌外科　医員　田村　宜子

虎の門病院 乳腺・内分泌外科では、2014年12月より乳がんの遺伝カウンセリングを開始いたしました。

概要についてご紹介します。

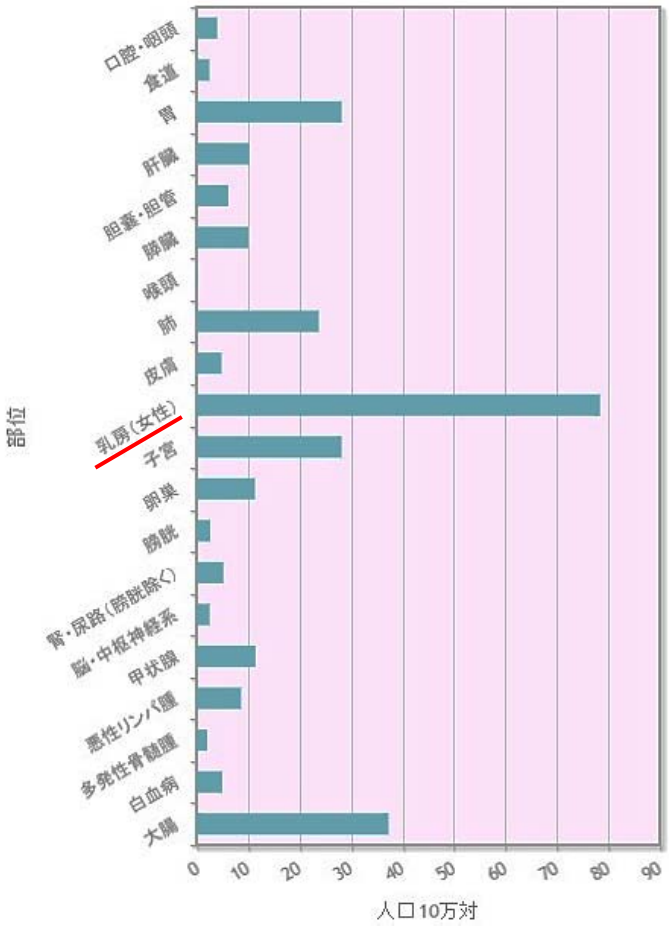
＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊＊

はじめに

乳がんは年々増加しており、1990年以降より日本人女性が罹患する悪性疾患で最も多い病気になりました。一般的にがんになるリスクは50歳前後から上昇すると考えられていますが、乳がんに関しては30～40代の若い方でも罹患し40歳台と60歳台にピークがあることが知られています（図1、2）。

今回はその中でも遺伝性の乳がんについて取り上げたいと思います。

【図1】
1年間に新たに癌と診断される人数・部位別
（2010年、全年齢、女性）



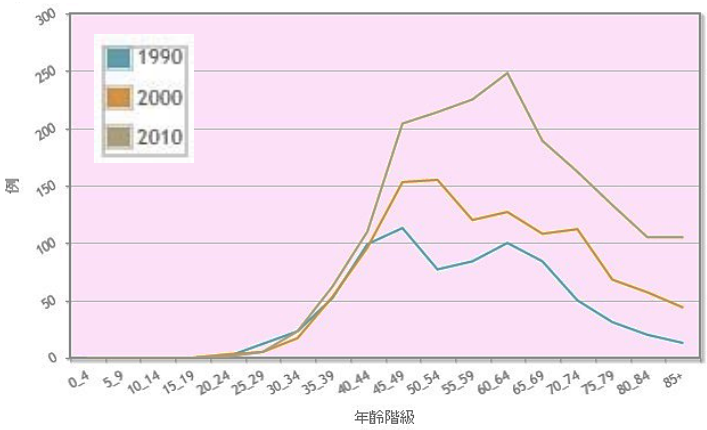
資料：独立行政法人国立がん研究センターがん対策情報センター

乳腺・内分泌外科
田村　宜子　平成15年卒

＜専門分野＞
乳がん、がん治療に伴う妊孕性温存

＜資格・所属学会等＞
医学博士、日本乳癌学会専門医、外科学会専門医、
がん治療認定医、HBOCコンソーシアム、
人類遺伝学会、米国腫瘍学会、米国腫瘍外科学会 等

【図2】乳がんと診断される方の年次推移
（全年齢、女性、1990年/2000年/2010年）



資料：独立行政法人国立がん研究センターがん対策情報センター

乳がんのなり易さ

乳がんの発症に関連するものとして、過度の肥満やアルコールの多飲、喫煙、未出産・未授乳などの環境や後天的な原因と、遺伝による先天的な原因が知られています。この遺伝性と考えられる乳がんの原因としてBRCA遺伝子の変異が知られており、一昨年ハリウッドスターがこの遺伝子に変異を持っていることと、予防的に両側乳房の切除を行ったことを公表したため、既にご存知の方も多いかも知れません。このBRCA遺伝子の変異は欧米だけでなくアジアにも多くみられることが知られており、乳がん全体からみると家族歴がある方は全体の10%、BRCA遺伝子変異がある方は全体の5%程度と言われています。既に乳がんを発症している場合、このBRCA遺伝子に変異を持っている可能性が高い場合を示します（図3）。

【図3】遺伝性乳がんの特徴

- 家族にBRCA遺伝子の変異をもつ方がいる
- 若年で乳がんを発症する
- トリプルネガティブ（エストロゲン受容体、プロゲステロン受容体、ＨＥＲ２受容体陰性）の乳がんを発症する
- 乳がんが多発する
- 乳がんと卵巣がんの両方を発症する
- 家系内に乳がんや卵巣がんになった人がいる
- 男性で乳がんを発症する
- 家系内にすい臓がんや前立腺がんになった人がいる

乳がんにかかる可能性

日本人女性が生涯で乳がんにかかる可能性は6%(16人に１人)とされていますが、乳がんの家族歴がある場合は15～30%、BRCA遺伝子に変異がある場合は41～90%と一般の6～12倍であるとされます。またBRCA遺伝子に変異がある場合、若くして乳がんになったり、乳がんを多発したり（対側乳がん・同側乳がん）、乳がんだけでなく卵巣がんも発症しやすいことから、一般的な乳がんや卵巣がんとは異なる医学的管理が推奨されています。乳がんの方にとっては、手術の仕方や薬物療法（化学療法）の選択する際の情報として有用です。

日本における遺伝性乳がんに関わる諸問題

日本では、欧米やアジア諸国に比べてこの遺伝性乳がんについては普及してきませんでした。しかしこの遺伝子変異を持っている場合は検診方法を変えたり、予防切除や予防投薬などの積極的な選択肢があることから、国内でもこのBRCA遺伝子検査の有用性が広く知られるようになりました。しかし、この遺伝子変異を調べる検査（採血）が保険外診療であり高額であること、予防治療や検診なども保険外診療であること、また個人の遺伝情報を守る法案が国内で未整備であることなど様々な問題を抱えているのも現状です。私たち医療者だけではなく、この遺伝子変異を持つ患者さんが当事者として会を立ち上げ、国や社会に働きかけを行っています。

当科の取り組み

当科では、乳がんの患者さんで遺伝性が疑われる方にはその旨をお伝えし、検査のご希望があるか主治医より伺うようにしています。ご希望がある場合は当院または他院遺伝相談外来で遺伝カウンセリングを実施し、検査することのメリットとデメリットを十分ご理解いただいたうえで検査をするよう努めています。プライバシーが守られた場所で時間をかけてカウンセリングを行いますので、事前の予約が必要であること、また当院では乳がんにまだなっていない方のカウンセリングや検査の受け入れは行っていないことに留意ください。遺伝カウンセリングを受けたら必ず遺伝子検査をしなければいけないということはありませんので、まずはお気軽に主治医にご相談ください。

さいごに

乳がんの罹患率は増加していますが、早期に発見されれば生存率は高いことが知られています。がん治療では検討しなければならないことが数多くありますが、納得のいく治療方針が選べるよう、また今までと変わらずに、ご自身らしく自信をもって社会に復帰できるよう、チームでサポートしていきたいと考えています。

※この記事は2015年4月に虎の門病院広報誌「とらのもん（141号）」に掲載されたものです※