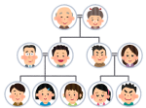
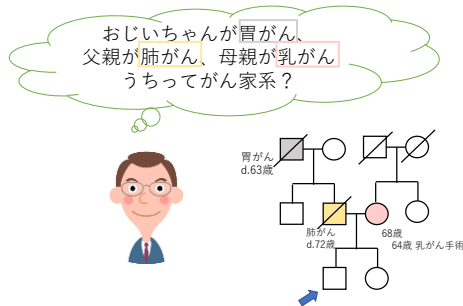


家族性乳がん卵巣がん症候群とBRCAAnalysisをはじめとする遺伝子検査



兵庫医科大学 臨床検査医学
兵庫医科大学病院 臨床検査部
兵庫医科大学病院 遺伝子医療部
宮崎 彩子



遺伝性腫瘍の一例

遺伝性腫瘍にはいくつか種類があり、代表的なものに下記の病気があります。

名称	遺伝子	関連するがん
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	BRCA1, BRCA2	乳がん、卵巣がん、前立腺がん、膵臓がん
リンチ症候群	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM	大腸がん、子宮体がん、胃がん、卵巣がん、尿路系上皮がん、など
リー・フラウメニ症候群	TP53	軟部組織肉腫、骨肉腫、副腎皮質がん、脳腫瘍、乳がん(閉経前)など
家族性大腸ポリポシス	APC	大腸がん、胃がん
カウデン症候群	PTEN	乳がん、子宮体がん、甲状腺がん、大腸がん、腎細胞がん
ボイツ・ジェガース症候群	STK11(LKB1)	消化管(大腸・小腸・胃)のポリープ・がん、子宮頸部・体部がん、卵巣・精巣がん、乳がん、膵臓がん、肺がんなど

※ 子宮体癌の4.4%がリンチ症候群(Takahashi, 数研J Gynecol Oncol, 2017)

遺伝性乳がん・卵巣がん症候群

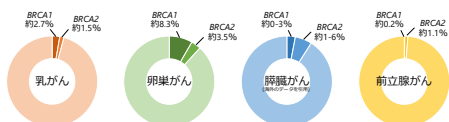
Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome; [HBOC](#)

がん抑制遺伝子であるBRCA1/2遺伝子の先天的な変異が原因で乳がんや卵巣がんなどを高率に発症する疾患

確定診断は遺伝子検査による

HBOCの概要と頻度

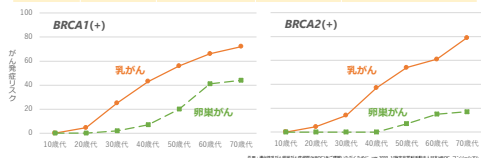
- 一般頻度 : 200~500人に1人
- 原因遺伝子 : BRCA1, BRCA2 (がん抑制遺伝子)
- 関連がん : 乳がん, 卵巣がん, 膵臓がん, 前立腺がん



出典: HBOC, 1000gen, Tokyo, Vol. 2, 2013, 2018

HBOC関連がんの生涯発症リスク

がんの種類	生涯罹患率	家族歴の知られる方	BRCA1(+)	BRCA2(+)
乳がん(女性)	10.6%(1/9人)	18~36%(2~4倍)	46~87%	38~84%
乳がん(男性)	0.1%(数人)	—	1.2%	最大8.9%
卵巣がん	1.6%(1/62人)	3~11%(3~10倍)	39~63%	16.5~27%
膵臓がん	2.5%(1/41人)	—	1~3%	2~7%
前立腺がん	10.8%(1/9人)	—	65歳までに8.6%	65歳までに15%/生涯で20%

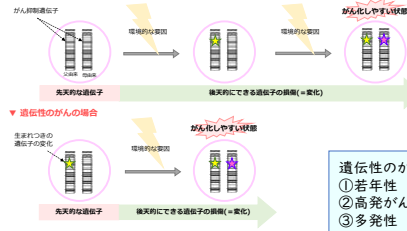


出典: 遺伝性乳がん卵巣がん症候群診療ガイドライン(第2版) 2018年12月改訂版, 2018年12月改訂版, 2018年12月改訂版, 2018年12月改訂版

HBOCの乳がんの特徴

- 若い年齢（目安は40歳未満）での発症
- トリプルネガティブの乳がん
 - ※ エストロゲン受容体、プロゲステロン受容体をもっていない、HER2 発現がないタイプ
- 両側性乳がん（同時・異時）
- 同側乳房に複数回乳がん
- 男性で乳がん
- 乳がんと診断され、かつ家系の中に下記のいずれかの家族歴をみとめる
 - 若い年齢での乳がん、卵巣がん・卵管がん・腹膜がん、男性の乳がん、悪性度の高い前立腺がん、膀胱がんのいずれかと診断された方がいる。
 - ご自身以外に2人以上の乳がん、両側乳がん、片方の乳房に複数回乳がんと診断された方がいる。

遺伝子とがん化との関係



HBOCの卵巣がんの特徴

- 全卵巣がんの11～15%がHBOC
- 発症年齢はさまざま（25%以上が60歳以上で発症）
- 組織型（漿液性癌、類内膜癌、明細胞癌など）に関係なく認められる
- 35～40%は家族歴なし
- プラチナ感受性が高い（白金系抗がん剤が有効）
- HBOCでない卵巣癌よりも予後良好

卵巣がんの特徴

- 診断時には腹膜播種を起こしている
 - 有効な検診方法がない
- ⇒ 早期発見が難しい

HBOCの前立腺がんの特徴

- 高頻度に若年で前立腺癌を発症する
- 治療成績も予後不良
- 本邦では前立腺がんの1.2%がHBOC
- 転移性前立腺癌の5.35%がHBOC（BRCA2変異）
- 家族歴等の患者背景や治療経過を含む臨床像は不詳
- PSAによるスクリーニングが早期発見に有効

前立腺がんの特徴

- 50代以降加齢とともに発生率が高くなる
- 男性のがんの中で一番患者数が多い
- 男性ホルモン依存性（抗男性ホルモン治療が有効）
- 進行が遅く 早期治療で10年生存率は80%以上

BRCA1/2遺伝子検査(保険診療)

検査会社	SRL(国内) ※解析：ミリヤド社(米国)
検査項目	BRCAAnalysis診断システム® (BRCA1, BRCA2の2遺伝子)
採血量	7ml×1本
結果返却までの期間	3～4週間
費用	検査受検時：20,200点(3割負担の場合：約60,600円) 結果説明時：1,000点(3割負担の場合：約3,000円)
注意点	<ul style="list-style-type: none"> ➢ 遺伝子の変化を検出しない場合でも、解析範囲外に変化が存在する可能性を考慮するとHBOCを完全に否定することはできない。 ➢ 他の遺伝子の存在を考慮すると、遺伝性を否定することはできない。

※乳がん、卵巣がん、前立腺がん、膀胱がんを発症している人のため、保険診療となります。

遺伝子検査の結果と解釈

遺伝子検査の結果	解釈
陽性	病気の原因となる遺伝子の変化（病的変異）を認め、HBOCであることが確定する。
陰性	病的変異を認めず、HBOCの可能性が否定的となる。
VUS	遺伝子の変化を認めるも、病気の原因になるかどうか判断できない。 検査データが蓄積することで将来的に変更となることはある。

遺伝子の変化

わがはいはねこである。 わがはいはねこである。

↓
が

↓
た

わがはいはねこである。

(ミスセンス変異)

わがはいはねである。

わがはいはねこであ。 (終始変異・ナンセンス変異)

蛋白質の働きに変化がないもの⇒正常バリエーション (多型)

蛋白質の働きに変化があるもの⇒病的変異

遺伝子変異の評価の分類

- | | | |
|----------------------|---|----|
| 1. Pathogenic | } | 陽性 |
| 2. Likely pathogenic | | |
| 3. VUS | | |
| 4. Likely benign | } | 陰性 |
| 5. Benign | | |

VUS:

意義不明の変異。疾患との関連性が明らかではない遺伝子配列の変異。
「variant of uncertain significance (意義不明の変異)」、
「variant of unknown significance (意義不明の変異)」、
「unclassified variant (未分類の変異)」とも呼ばれる。

BRACAnalysis診断システムの対象者

乳がん

- ・ 45歳以下で診断された乳癌
- ・ 60歳以下でサブタイプがトリプルネガティブと診断された乳癌
- ・ 両側または片側に2個以上の原発性乳癌を診断された
- ・ 男性で乳癌と診断された
- ・ 血縁者(第三度近親者以内)に乳癌または卵巣癌、腸癌患者がいる
- ・ HER2陰性の手術不能または転移再発乳癌でオラパリブの投与が検討されている
- ・ **がんゲノムプロファイリング検査の結果、BRCA1/2の病的バリエーションを主れつきもっている可能性がある**

卵巣がん

- ・ すべての卵巣癌・卵管癌・原発性腹膜癌患者は発症年齢、家族歴に関係なく適応あり

前立腺がん

- ・ 血縁者にBRCA1またはBRCA2の病的バリエーション保持者が確認されている
- ・ 血縁者の中で2名以上にHBOC関連(乳癌・卵巣癌・腸癌・悪性黒色腫等)の発がんが確認されている
- ・ 遠隔転移またはリンパ節転移を有する転移性前立腺癌

脾臓がん

- ・ 血縁者にBRCA1またはBRCA2の病的バリエーション保持者が確認されている
- ・ 血縁者の中で2名以上にHBOC関連の発癌が確認されている
- ・ 遠隔転移を有する。または術後再発

がん関連遺伝子とがん化との関係

正常な細胞増殖はブレーキとアクセルが適切に働いている

アクセル

(細胞増殖を促進する因子)

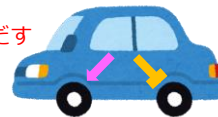
ブレーキ

(がん化を抑制する因子)

がん遺伝子 → 活性化

がん抑制遺伝子 → 不活化

壊れると暴走しだす



がんの発生、浸潤、転移は複数のがん関連遺伝子の変異が起こった結果である

遺伝子変異と抗がん剤治療

従来の抗がん剤治療

臓器別治療法

肺がん	→	抗がん剤 A
乳がん	→	抗がん剤 B
大腸がん	→	抗がん剤 C

分子標的薬出現後

遺伝子変異別治療法

A遺伝子に変異	→	抗がん剤 X
B遺伝子に変異	→	抗がん剤 Y
C遺伝子に変異	→	抗がん剤 Z

分子標的薬の適応を決める遺伝子検査 = コンパニオン診断

がんゲノムプロファイリング検査 (がん遺伝子パネル検査)

がん細胞のがん関連遺伝子のDNAを一度に調べて、最適な抗がん剤を選択する

NGS (次世代シーケンサー) を使用して一度に100~200以上のがん関連遺伝子を検査する = パネル検査

保険診療 (検体提出時に4万4000点、結果説明時に1万2000点)

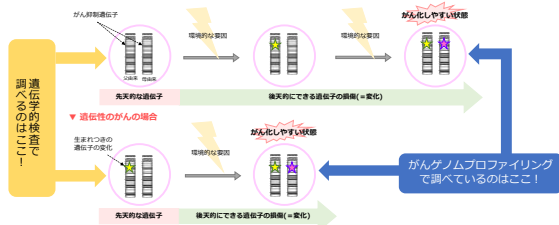
- ☐ NCC オンコパネル
- ☐ FoundationOne CDx
- ☐ FoundationOne Liquid CDx

結果返却までの期間: 4~6週間

対象者

- ☐ 標準治療がない固形がん
- ☐ 局所進行もしくは転移があり、標準治療が終了した (終了見込みを含む) 固形がんの人で、次の新たな薬物療法を希望する場合
- ☐ 全身状態が良好

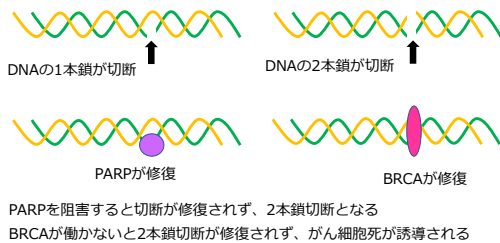
遺伝子とがん化との関係



BRACAnalysis診断システムの実施目的

1. HBOCの確定診断
2. PARP阻害薬（オラパリブ）の適応判断
= コンパニオン診断

PARP阻害薬（オラパリブ）の作用機序



PARP阻害薬（オラパリブ）の対象者

乳がん

- ・ がん化学療法歴のあるBRCA遺伝子変異陽性かつHER2陰性の手術不能または再発乳癌
- ・ BRCA遺伝子変異陽性かつHER2陰性で再発高リスクの乳癌における術後薬物療法

卵巣がん

- ・ 白金系抗悪性腫瘍剤感受性の再発卵巣がんにおける維持療法
- ・ BRCA遺伝子変異陽性の卵巣癌における初回化学療法後の維持療法
- ・ 相同組換え修復欠損を有する卵巣癌におけるベシズマブを含む初回化学療法後の維持療法

前立腺がん

- ・ BRCA遺伝子変異陽性の遠隔転移を有する去勢抵抗性前立腺癌

膵臓がん

- ・ BRCA遺伝子変異陽性の治療切除不可能な膵癌における化学療法後の維持療法

* 卵巣がん以外はBRCA1/2に病的変異がないと使用できない

BRACAnalysisで陽性となったら・・・

- 乳がん：再発予防・治療の選択肢が増える
- 卵巣がん、前立腺がん、膵がん：治療の選択肢が増える
- 他の部位のがんにかかる可能性が出てくる
(早期発見・予防が可能になる)
- 家族がHBOCである可能性が出てくる

遺伝カウンセリングが必要

遺伝カウンセリングの内容

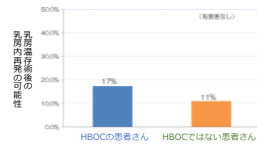
- ✓ HBOCの疾患概要（各がんの罹患率など）
- ✓ 原因遺伝子（BRCA1/2）と発がんのメカニズム
- ✓ 見つかった遺伝子変異の解説
- ✓ 治療の選択肢とがんの検診（サーベイランス）について
- ✓ 遺伝形式（常染色体優性遺伝）
- ✓ 家系内のat risk者（遺伝子検査の対象者）は誰か
- ✓ at risk者の検診について

乳がん患者がHBOCと診断されたら

乳がん術前	術式の選択肢が増える
	<input type="checkbox"/> 部分切除が可能な場合も、乳房全摘術を考慮 <input type="checkbox"/> 反対側乳房の予防切除を考慮
乳がん術後	再発予防・治療の選択肢が増える
	<input type="checkbox"/> 反対側乳房の予防切除を考慮 <input type="checkbox"/> PARP阻害薬（オラパリブ）が使用可能
術前・術後	卵巣がんに備える
	<input type="checkbox"/> 卵巣の検査 <input type="checkbox"/> 卵巣予防切除（RRSO）を考慮

乳房温存術後の乳房内再発の可能性

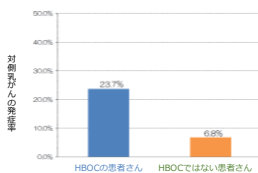
☆ 乳房の温存術や部分切除が可能な場合においても、乳房内再発の可能性を考慮して乳房切除を選択する方もいます。



☆ 上のグラフはHBOCの患者さんとHBOCではない患者さんの乳房内再発率を比較した10研究(観察期間：4～14年)をまとめた統計結果を示しています。両者で有意差は認められませんでした。
 ☆ しかし観察期間が7年以上(中央値)の5つの研究に絞って解析するとHBOCの患者さんでは同じ乳房の再発率が高いとの結果が示されています。

出典：遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)を合併している乳がん患者さんに対するRRSOのコンセンサス

術後に対側乳がんにかかる可能性



☆ 上のグラフはHBOCの患者さんとHBOCではない患者さんにおいて、反対側の乳がん発症率を比較した10研究(観察期間：4～14年)をまとめた統計結果を示しています。
 ☆ 統計学的有意差が認められていることから、HBOCの患者さんでは反対側の乳がんの発症率が高いといえます。⇒対側の乳房に対してのRRM(予防的切除)が強く推奨されています。

出典：遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)を合併している乳がん患者さんに対するRRSOのコンセンサス

卵巣がんの予防と検診

◆ リスク低減卵巣卵管摘出術(RRSO)を受けることが推奨されています。

※ RRSO：卵巣がんのリスクを下げるため、がんを発症する前に両方の卵巣と卵管を切除する手術。

□ BRCA1遺伝子の場合

…出産を終えた後、典型的には35～40歳で受けることが推奨されています。

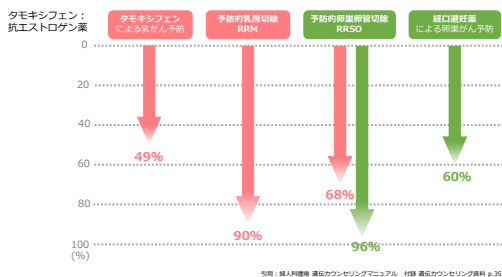
□ BRCA2遺伝子の場合

…発症年齢が8～10年遅いため、40～45歳まで延期してもよいとされています。

◆ RRSOを選択しない場合は婦人科の医師に相談し、半年に1回の経膈超音波検査、腫瘍マーカー(CA125)を30～35歳から考慮してもよいとされています。

※ RRSOによってのみ、卵巣がんのリスクや死亡率を減らすことが報告されています。経膈超音波検査や腫瘍マーカーの検査は、積極的に推奨されるほどの精度は示されていません。

リスク低減の手段



出典：婦人科腫瘍 遺伝性乳がん卵巣がん診療ガイドライン 2022年版

卵巣がん患者がHBOCと診断されたら

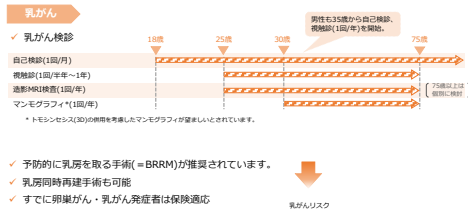
再発予防・治療の選択肢が増える

□ 化学療法後の維持療法としてPARP阻害薬（オラパリブ）が使用可能

乳がんにも備える

☐ 乳がん検診
☐ 乳房予防切除（RRM）を考慮

乳がんの検診と予防的切除



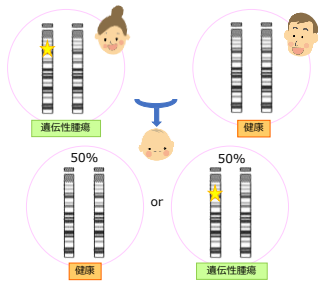
※ 乳がん検診は乳がんの早期発見に有効ですが、乳がん検診を受けることで乳がんの発生率が減少するわけではありません。また、乳がん検診を受けることで乳がんの発生率が減少するわけではありません。また、乳がん検診を受けることで乳がんの発生率が減少するわけではありません。

血縁者への影響について

血縁者(親・子供・兄弟姉妹)も同じ遺伝子変異を持っている可能性がある

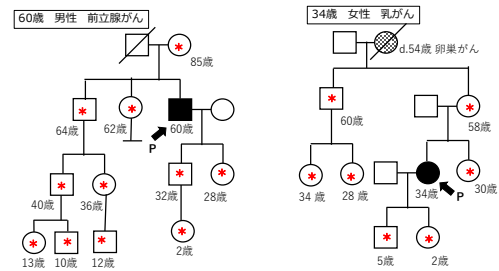
- がんになりやすいことがわかって不安にさせるかも・・・
- わかっていればがんと早期発見することができる
- 家系に遺伝性疾患があるとわかって、結婚の障害になるかも・・・
- (子どもに対して) 病気を遺伝させてしまったかも・・・
- (親にたいして) 病気を遺伝させてしまったと罪悪感を感じさせてしまうかも・・・

HBOCは常染色体優性遺伝



at riskの親族(＊)

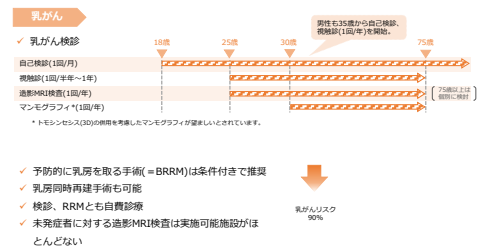
P: 発端者



血縁者への遺伝子検査

- 検査費用は自費
- 発端者と同じ変異があるかどうか、その箇所だけをピンポイントで調べるので費用は比較的安価(兵庫医科大学病院では約2万円)
- 未婚の場合は、結婚の障害になる可能性も考慮する必要がある
- がん発症年齢にある人は遺伝子検査を受けなくても、HBOCと仮定してがん検診を必ず受ける
- 未成年には遺伝子検査を行わない
- 親戚のうち、どこまでHBOCについて伝えるかは関係性にもより、発端者次第

未発症者の検診①



※ 乳がん検診は乳がんの早期発見に有効ですが、乳がん検診を受けることで乳がんの発生率が減少するわけではありません。また、乳がん検診を受けることで乳がんの発生率が減少するわけではありません。また、乳がん検診を受けることで乳がんの発生率が減少するわけではありません。

未発症者の検診②

卵巣がんの検診

- ◆乳がん発症者と同じ（RRSO推奨）

乳がんの検診(男性の場合)

- ◆35歳から乳房の自己検診、医療機関で1年に1回の乳房の視触診を受ける。

前立腺がんの検診(男性の場合)

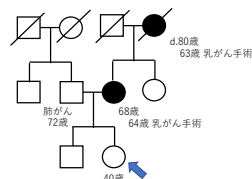
- ◆BRCA1遺伝子の場合…40歳から前立腺がんの検診を受けることを考慮する。
- ◆BRCA2遺伝子の場合…40歳から前立腺がんの検診を受けることが推奨される。

未発症者の検診③

膵がんの検診(男女共通)

- ◆膵臓がんの家族歴*を認める場合、MRI（MRCP）または超音波内視鏡（EUS）を考慮する
- *親、子、兄弟姉妹に少なくとも1人膵臓がんを発症した方がいる

おばあちゃんも母親が乳がん
これって遺伝性？私も乳がんになる？



現時点でHBOCと診断される確率①

米国の検査会社(ミリアド社)のデータ

検査項目	乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果
乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	1.9%	2.6%	5.6%	3.0%	5.3%	7.2%
乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	2.2%	3.8%	8.0%	4.9%	9.5%	10.6%
乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	4.7%	10.4%	21.2%	10.3%	21.9%	26.6%
乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	6.9%	17.4%	36.6%	15.9%	33.3%	38.3%
乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	7.7%	14.3%	27.4%	14.7%	22.7%	34.4%
乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	12.1%	23.6%	50.0%	23.6%	44.2%	59.4%
乳がん発症者(乳がん患者)の検査結果(乳がん患者)の検査結果	26.3%	40.0%	64.5%	41.2%	45.5%	57.4%

引用：遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)を鑑別するために2022年11月20日(Ver.2022.2)特定非営利活動法人日本HBOC コンソーシアム

現時点でHBOCと診断される確率②

日本HBOCコンソーシアム登録事業(2018年)のデータ

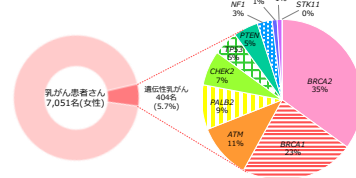
検査項目	第二度以内の血縁者にあり	乳がん、卵巣がんの家族歴あり	第三度血縁者にのみ家族歴あり
検査年齢を問わず乳がんまたは卵巣がん	なし	あり	なし
検査年齢を問わず乳がん	なし	あり	なし
検査年齢を問わず卵巣がん	なし	あり	なし
検査年齢を問わず乳がんまたは卵巣がん	16/243	35/220	16/87
検査年齢を問わず乳がん	6.6%	15.9%	20.7%
検査年齢を問わず卵巣がん	95/511	175/527	79/193
検査年齢を問わず卵巣がん	18.6%	33.2%	40.9%
検査年齢を問わず乳がんまたは卵巣がん	8/26	9/21	58/78
検査年齢を問わず乳がんまたは卵巣がん	30.8%	42.9%	74.4%
検査年齢を問わず乳がん	13/28	6/12	15/16
検査年齢を問わず乳がん	46.4%	50.0%	93.8%
検査年齢を問わず卵巣がん	1/3	2/5	0/2
検査年齢を問わず卵巣がん	33.3%	40.0%	0.0%
検査年齢を問わず乳がんまたは卵巣がん	2/39	10/67	5/41
検査年齢を問わず乳がんまたは卵巣がん	5.1%	14.9%	12.2%

引用：遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)を鑑別するために2022年11月20日(Ver.2022.2)特定非営利活動法人日本HBOC コンソーシアム n=3,477

乳がん関連遺伝子とその割合

日本で乳がん患者さんを対象とした遺伝子検査の結果が報告されています。

HBOC以外にも遺伝性乳がんはある！



引用：Nishimura, Y. et al. Nature Communications. 2016. 7:4002

遺伝子パネル検査(自費診療)

検査会社	Blueprint社(フィンランド)		
検査項目	1. 遺伝性腫瘍関連遺伝子 (160遺伝子) 2. 遺伝性乳がん・婦人科がん関連遺伝子 (28遺伝子) 3. 遺伝性乳がん関連遺伝子 (8遺伝子)	Large Panel Medium Panel Small Panel	
採血量	2ml×2本		
結果返却までの期間	約4週間		
費用	[Large Panel] 解析費用60,500円(非課税) ⇒ 104,250円 [Medium Panel] 解析費用60,000円(非課税) ⇒ 90,000円 [Large Panel] 解析費用50,500円(非課税) ⇒ 75,750円	※1 F-6-130971018	
特徴	➤ 多くの遺伝子について調べることができる。		
注意点	➤ VUS(遺伝子の変化を検出しない場合でも、解析範囲外や未知の遺伝子の存在を考慮すると、遺伝性腫瘍を完全に否定することはできない) ➤ 病的意義不明の変化が検出される可能性が高い ➤ HBOCの原因となる遺伝子の変化を検出しても、検出される検査方法等が確立されていない遺伝子も含まれる ➤ がんの発生者に対しては乳房や卵巣、卵管の予防的切除が保険適用となりますが、この検査結果では適用とならない。ゆえに保険収載されたBRCA1/2遺伝子検査を受けなおす必要がある。		

遺伝性腫瘍関連遺伝子(160遺伝子) Comprehensive Hereditary Cancer Panel

乳がん・卵巣がん・子宮体がんなどの婦人科系のがんと関連のある遺伝子																							
APC	ALK	APC	ANKRD2	ATM	AXIN2	BAF1	BARD1	BLM	BRIP1	BRAF	BRCA1	BRCA2	BRIP1										
BUB1B	CBF	CD79	CDCT3	CDH1	CDK4	CDKN1B	CDKN1C	CDKN2A	CEBPA	CEP350	CHEK2	CTNNA1	CYLD										
DDR1	DDX41	DICER1	DSSSL2	DNM1	EFL1	ESRR	ELANE	EP300	ERCC1	ERCC2	ERCC3	ERCC4	ERCC5										
ETV6	EXO1	EXT1	EXT2	EZH2	FANCL	FANCL	FANCL	FANCL	FANCL	FANCL	FANCL	FANCL	FANCL										
FANCL	FANCL	FH	FLCN	GALT	GATA2	GPR12	GPR12	GPR12	HNF1A	HNF1A	HNF1A	HNF1A	HNF1A										
KIF18	KIT	KITLG	KRAS	L2TR1	MAP2K1	MAP2K2	MAX	MEN1	MET	MET	MLH1	MLH2	MRE11A										
MSH2	MSH3	MSH6	MUTYH	NBN	NF1	NF2	NRAS	NG2	NSD1	NSD2	NTN1	PALB2	PAS1										
PHOX2B	PMS1	PMS2	POLD1	POLE	POLH	POT1	PRF1	PRF1	PRF1	PRF1	PTEN	PYPN1	RAD50										
RAD51C	RAD51D	RAF1	RASA2	RBI	RECQL4	RECQL4	REST	RET	RHBOF2	RIT1	RP20	RPS20	RPS20										
SAMD8	SAMD8	SDS	SDHA	SDHB	SDHC	SDHD	SHOC2	SLX4	SMAD4	SMARCA4	SMARCB1	SMARCB1	SMARCB1										
SOS1	SOS2	SPR1	SPR2	STK11	SUFU	TERC	TERT	TINF2	TNFRSF10A	TP53	TP53	TP53	TP53										
VHL	WRN	WT1	XPA	XPC	XPC	XPC																	

BRCA遺伝子検査の意義

メリット

- より有効な治療法が選択できる
- 重点的な検診で乳がん・卵巣がん早期発見・早期治療につなげることができる
- 乳房切除・卵巣切除などの予防的措置がとれる
- 血縁者の乳がん・卵巣がん、前立腺がんなどの早期発見・早期治療につなげることができる

デメリット

- 結婚・妊娠・出産に支障を来す可能性がある
- 血縁者にも影響がある
- 陰性でもBRCA以外の遺伝子の変異による可能性を否定できない

BRCA変異陽性患者の血縁者の遺伝子検査の意義

メリット

陽性だった場合

- 重点的な検診で乳がん・卵巣がん早期発見・早期治療につなげることができる
- 乳房切除・卵巣切除などの予防的措置がとれる (自費診療)

陰性だった場合

- 過剰な検診を受けずに済む
- 次世代への遺伝を心配しなくて済む

デメリット

陽性だった場合

- がん発症を心配しないといけない
- 検診費用がかかる
- 結婚・妊娠・出産に支障を来す可能性がある
- 子どもへの遺伝する可能性がある

陰性だった場合

- サバイバースキルに悩むことも

遺伝カウンセリングが必要なときは

兵庫医科大学病院 遺伝子医療部

電話：0798-45-6346

月～金曜 8:30～16:45

土曜(第1・3) 8:30～12:30

遺伝カウンセリング費用(自費)

- ✓ 初診で院内からの紹介 3,300円(税込)
- ✓ 初診で院外から紹介状あり 5,500円(税込)
- ✓ 院外から紹介状なしの場合は選定療養費が追加され 16,500円(税込)
- ✓ 再診はいずれも 3,300円(税込)