



# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群 をご理解いただくために



加古川中央市民病院 乳腺外科  
2021年4月作成



動画（約15分）はこちらからご視聴下さい。

※資料・動画の転載、複製、改変等は禁止します

# はじめに

## □この動画の目的

- 遺伝性乳がん卵巣がん症候群について知る。
- 遺伝子検査を行うかどうか決めることができる。



見終わったあとに分からないことやもっと聞きたいことがあれば、  
医師や看護師にお気軽にお尋ねください。



※日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構の「遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）をご理解いただくためにVer2020\_1」を基に作成しています。

# 遺伝性のがんについて

# がんと遺伝の関係

## 環境要因

たばこ、お酒  
食物、ホルモン  
感染など

## 遺伝要因

生まれた時から  
持っている  
遺伝子の変化

- がんは環境要因や遺伝要因が合わさって発症します。
- 生まれた時から持っている体質（遺伝要因）が大きく影響して発症するがんを「**遺伝性のがん**」と言います。
- この体質は子どもなど下の世代に受け継がれることがあります。

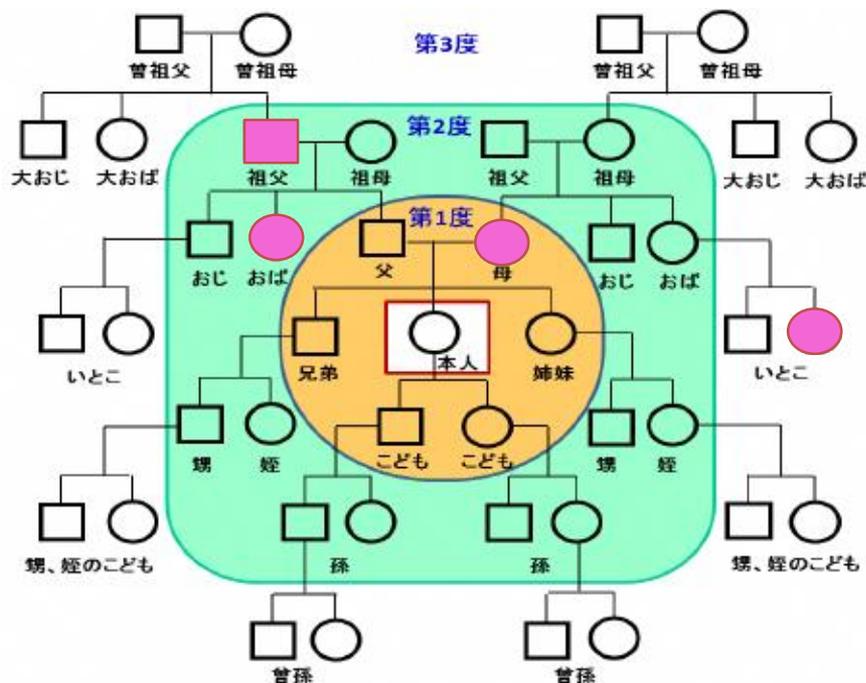
# 遺伝性のがん

2020年から  
検査・治療が  
保険適応に

遺伝性のがん 名称	関連するがん
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	乳がん、卵巣がん、前立腺がん、膵臓がんなど
リンチ症候群	大腸がん、子宮体がん、胃がん、尿路系上皮がん、卵巣がんなど
リー・フラウメニ症候群	軟部組織肉腫、骨肉腫、脳腫瘍、副腎皮質がん、乳がん（閉経前）など
カウデン症候群	乳がん、子宮体がん、甲状腺がん、大腸がん、腎細胞がん
遺伝性びまん性胃がん	胃がん、乳がん（小葉癌）

- 最も多いのが遺伝性乳がん卵巣がん症候群です。
- ご本人やご家族の病歴によっては、その他の遺伝性のがんが疑われることもあります。
- まずは遺伝性乳がん卵巣がん症候群について、検査をすることがどうか考えましょう。

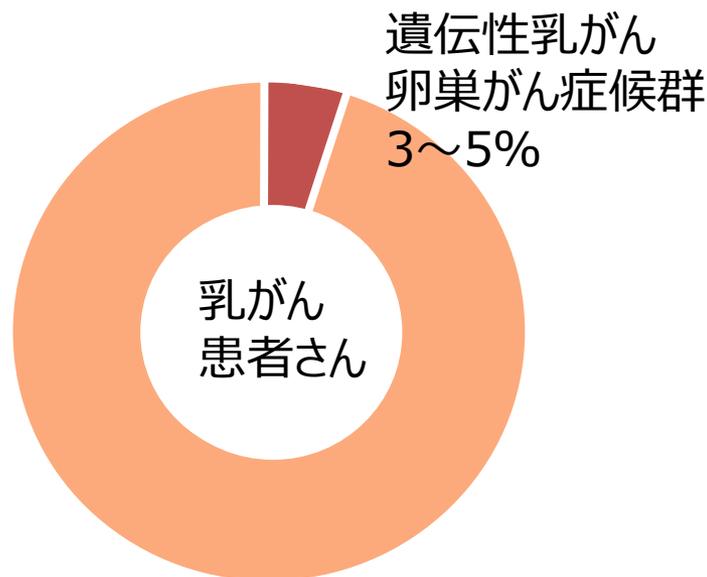
# がんの家族歴



例)  
父方祖父：85歳胃がん  
父方おば：40歳乳がん  
母：60歳大腸がん  
母方いとこ：39歳乳がん

- ご家系のなかに、他にがん発症者はおられるでしょうか？
- ご家系のがん発症者を**父方・母方に分けて、発症時の年齢やがんの種類**を整理しましょう。
- 遺伝性のがんかどうかを判断するときに役立ちます。

# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群とは



- BRCA1遺伝子・BRCA2遺伝子と呼ばれる**特定の遺伝子**に生まれつき病的な変化がある場合に診断されます。
- **乳がん、卵巣がん、前立腺がん、膵臓がん等**の発症リスクが一般の方よりも高いことが分かっています。
- 全乳がん患者さんの**3~5%**程度とされています。

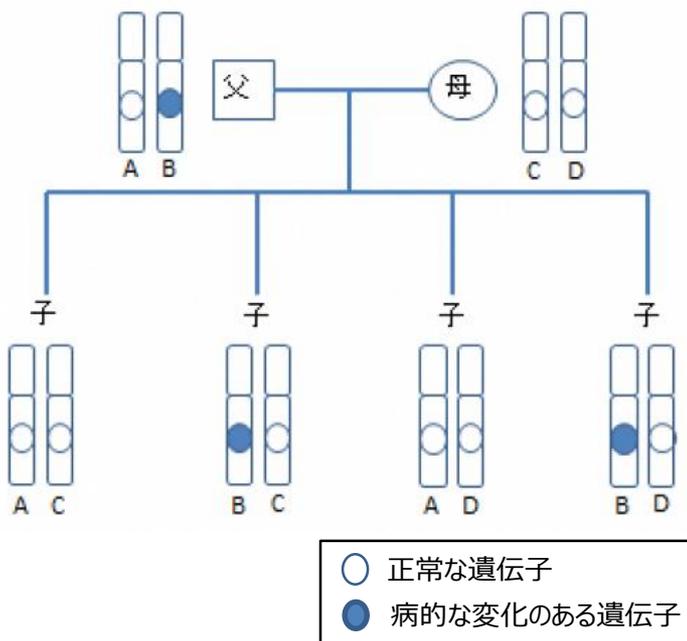
# 遺伝子検査が保険適応となる場合



- 45 歳以下で乳がんと診断された方
- 60 歳以下でトリプルネガティブタイプの乳がんと診断された方
- 左右両方の乳房に乳がんと診断された方
- 片方の乳房に複数回がんと診断された方
- 男性で乳がんと診断された方
- 卵巣がん・卵管がん・腹膜がんと診断された方
- ご自身が乳がんと診断され、  
血縁者に乳がんまたは卵巣がん発症者がいる方                      など

□ 基準に**1つでも**当てはまる方は保険で検査が受けられます。

# 遺伝子の受け継がれ方



例)2人子どもがいた場合

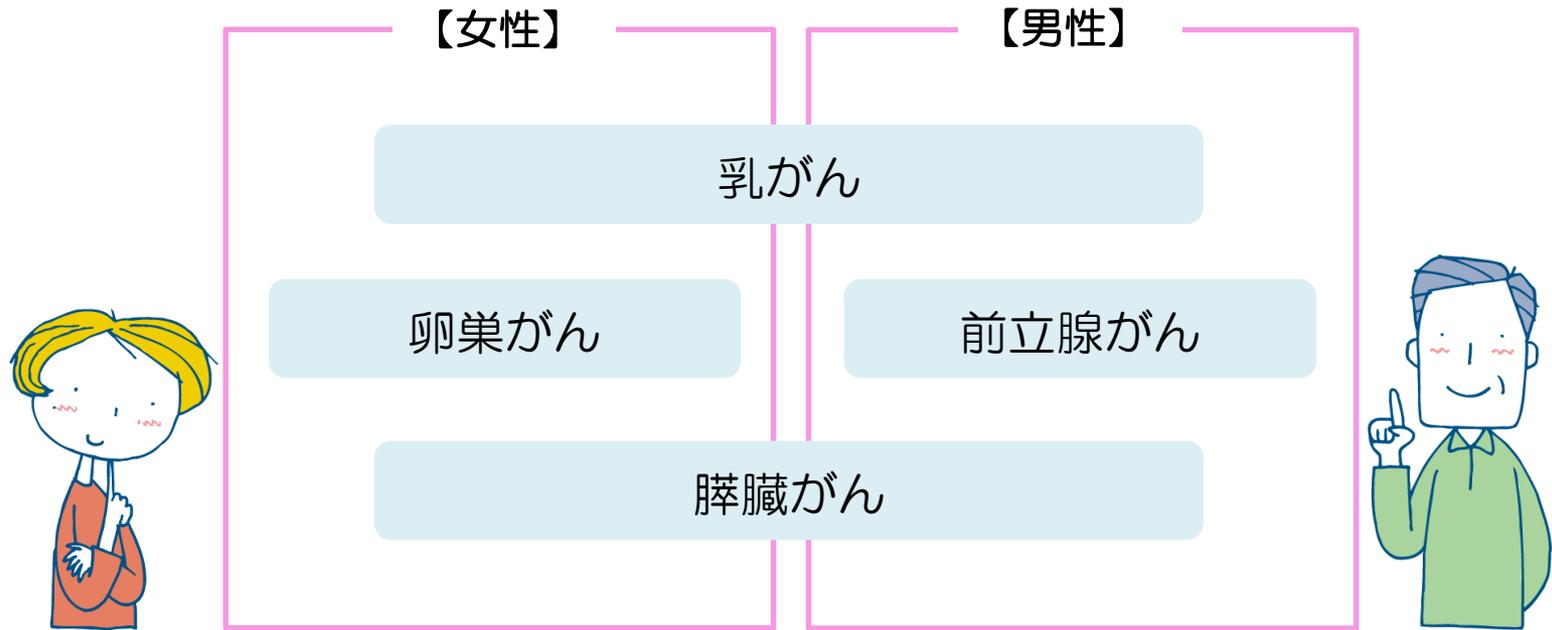
- ①2人とも引き継ぐ
- ②1人だけが引き継ぐ
- ③誰も引き継がない

3通り可能性があります

- 親のどちらかが、遺伝子に病的な変化をもっている場合、子どもへは**性別関係なく、その子それぞれに対して50%**の確率で受け継がれます。

# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の方の がんの発症リスク

# 関連するがん



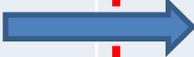
- 遺伝性乳がん卵巣がん症候群でなりやすいとされるがんは、女性だと**乳がん・卵巣がん・膵臓がん**です。
- 男性であっても**乳がん**のリスクが高くなり、他にも**前立腺がん、膵臓がん**のリスクが上がります。

# がんの発症リスク

がんの種類	日本人一般の生涯罹患率	BRCA1遺伝子に病的変化がある方	BRCA2遺伝子に病的変化がある方
乳がん (女性)	10.3%	46~87%	38~84%
乳がん (男性)	0.1% (欧米)	1.2%	最大8.9%
卵巣がん	1.3%	39~63%	16.5~27%
前立腺がん	9.7%	65歳までに8.6%	65歳までに15% 生涯を通じて20%
膵臓がん	2.5% (男性) 2.4% (女性)	1~3%	2~7%

- **女性の乳がん**リスクは一般の方と比べて、**最大8倍程度**高くなります。

# がんの発症リスク

がんの種類	日本人一般の生涯罹患率	BRCA1遺伝子に病的変化がある方	BRCA2遺伝子に病的変化がある方
乳がん (女性)	10.3%	46~87%	38~84%
<b>乳がん (男性)</b>	0.1% (欧米) 	1.2%	最大8.9%
卵巣がん	1.3%	39~63%	16.5~27%
前立腺がん	9.7%	65歳までに8.6%	65歳までに15% 生涯を通じて20%
膵臓がん	2.5% (男性) 2.4% (女性)	1~3%	2~7%

□ **男性の乳がん**も一般の方と比べて、リスクが高くなります。

# がんの発症リスク

がんの種類	日本人一般の生涯罹患率	BRCA1遺伝子に病的変化がある方	BRCA2遺伝子に病的変化がある方
乳がん (女性)	10.3%	46~87%	38~84%
乳がん (男性)	0.1% (欧米)	1.2%	最大8.9%
<b>卵巣がん</b>	1.3%	39~63%	16.5~27%
前立腺がん	9.7%	65歳までに8.6%	65歳までに15% 生涯を通じて20%
膵臓がん	2.5% (男性) 2.4% (女性)	1~3%	2~7%

- **卵巣がん**のリスクは一般の方と比べて、**最大60倍程度**と非常に高くなります。

# がんの発症リスク

がんの種類	日本人一般の生涯罹患率	BRCA1遺伝子に病的変化がある方	BRCA2遺伝子に病的変化がある方
乳がん (女性)	10.3%	46~87%	38~84%
乳がん (男性)	0.1% (欧米)	1.2%	最大8.9%
卵巣がん	1.3%	39~63%	16.5~27%
<b>前立腺がん</b>	9.7%	65歳までに8.6%	65歳までに15% 生涯を通じて20%
<b>膵臓がん</b>	2.5% (男性) 2.4% (女性)	1~3%	2~7%

- **前立腺がん、膵臓がん**に関しても、一般の方と比べて、若干リスクが高くなります。

# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の方の 予防・検診・治療

# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の方の 乳房の検診・予防（女性）



乳がんを**発症された方**の検診・予防（保険適応）

乳がん治療後の方は、**年1回乳房造影 MRI 検査**とマンモグラフィ

希望者には**リスク低減手術**（乳がん発症前に健康な乳房を切除する手術）



- **乳がん治療後**の方は年1回の検診に、**造影MRI検査**が追加されます。
- がんになる前に健康な乳房を切除する「**リスク低減手術**」についても、ご希望の方は受けることができます。
- **乳がん治療前**の方は、乳がんの手術と同時に**反対側の乳房を切除**することも出来ます。

# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の 乳房の検診・予防（女性）

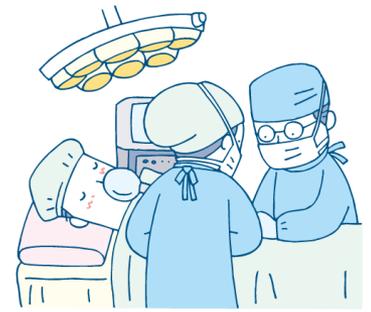


## 乳がん**未発症の方**に対する検診・予防（自費）

18歳～	・乳房の自己検診を行う
25歳～29歳	・医療機関で半年～1年に1回、視触診 ・1年に1回、乳房造影 MRI 検査
30歳～75歳	・医療機関で半年～1年に1回、視触診 ・1年に1回、乳房造影 MRI 検査とマンモグラフィ

- 乳がん**未発症の方**に関しては、通常の乳がん検診は40歳からの2年に1回のマンモグラフィとなりますが、15年早い**25歳から造影MRI検査を使いながら**検診を受けることができます。

# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の方の 卵巣の検診・予防



## 卵巣に対する検診・予防

**リスク低減手術**：卵巣がん発症前に卵巣および卵管を切除する手術

手術を選択しない場合、婦人科で半年1回、経膈超音波検査と腫瘍マーカーの検査を30～35歳から考慮。

※リスク低減手術によってのみ、卵巣がんの死亡率を下げることが出来ます。

- 進行の速いタイプの卵巣がんが発生することが多いとされています。
- 卵巣がんに対する**がん検診はありません**。
- 40歳前後での**リスク低減手術が最も勧められています**。
- 手術をご希望されない場合、婦人科で定期的な検査を行うこともありますが、積極的には勧められていません。

# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の方の 検診・予防（男性）

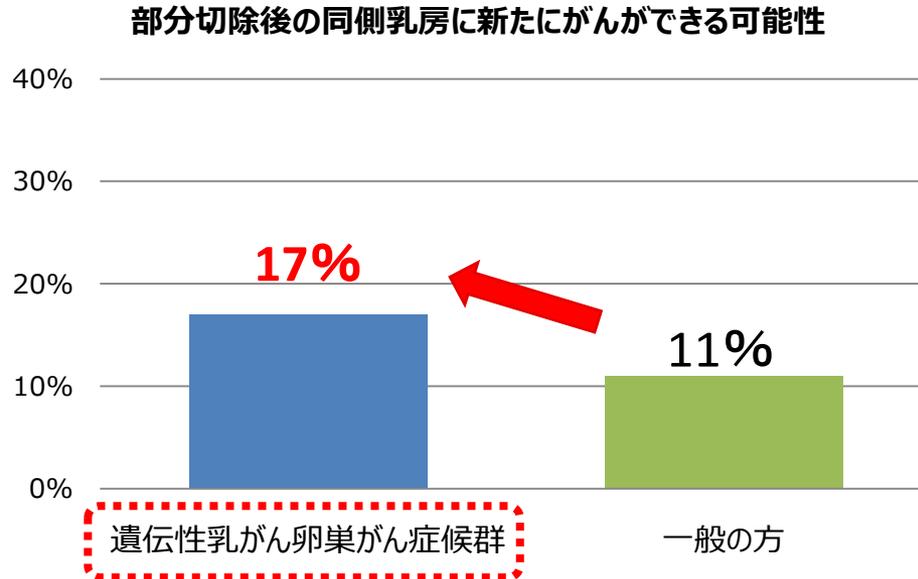
## 男性の乳房と前立腺に対する検診

35歳～	乳房の自己検診を行う。 <b>医療機関で年に1回、乳房の視触診</b> を受ける。
40歳～	BRCA2遺伝子に病的な変化がある場合、 <b>前立腺がんの検診</b> を受けることが推奨される。 BRCA1遺伝子に病的な変化がある場合、前立腺がんの検診を受けることを考慮する。



- 男性の場合は35歳から医療機関で**年1回乳房の視触診**を受けることが勧められています。
- 40歳からの**前立腺がんの検診**が勧められています。

# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の方の 治療



- 部分切除を行った場合、残った乳腺に新たながんが出来る可能性がやや高いため、**手術前の方は部分切除が可能であっても全摘をお勧め**しています。
- **手術後の方**の治療方針は変わりません。

# 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の 遺伝子検査

# 遺伝子検査の方法

- 方法：採血（1本）採取 → アメリカで検査
- 結果が出るまでの時間：3週間程度
- 費用：3割負担 約6万円  
2割負担 約4万円  
1割負担 約2万円

高額療養費制度の  
対象です。

- 家系のなかでまず乳がんや卵巣がんを発症したことのある方から検査を実施します。
- がん未発症の方から検査を行うことはありません。
- 原則として**20歳未満の方は検査できません。**

# 検査結果

## 検査の結果の種類

- ① 陰性
- ② 陽性
- ③ 意義不明の変化（VUS）



- 検査を受けた場合、結果は①陰性、②陽性、③意義不明の**変化（VUS）**の3種類のうちのどれかで返ってきます。

# 検査結果①

## 検査結果の種類①

**陰性**  
となったとき

- 遺伝性乳がん卵巣がん症候群という体質を基に発症したがんではないと考えられる。
- この結果で遺伝性のがんを完全に否定できる訳ではない。
- 遺伝性乳がん卵巣がん症候群以外の遺伝性のがんを調べることも出来る（自費）。

- 遺伝性乳がん卵巣がん症候群という体質を基に発症したがんではないと考えられます。
- 他にも遺伝性のがんはあるため、**この結果で遺伝性のがんを完全に否定できる訳ではありません。**
- 自費検査で他の遺伝性のがんを調べることもできます。

# 検査結果②

## 検査結果の種類②

**陽性**  
となったとき

- 遺伝性乳がん卵巣がん症候群の確定となる。
- 治療や検診・予防について検討する。
- 血縁者が遺伝子検査を受けるか相談する。



- **手術前の方**は、全摘か部分切除か、反対側の乳房も同時に切除するかなど、手術の方法を検討します。
- **手術後の方**は、今後の検診の方法や、健康な乳房・卵巣を切除するかなどを検討します。
- 血縁者の検査のご相談は**遺伝子診療部へご紹介**します。

# 検査結果③

## 検査結果の種類③

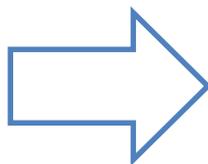
意義不明  
の変化  
(VUS)  
となったとき

- 遺伝子に変化が見つかったが、がんの発症を引き起こすかどうか現時点では判断できない。
- リスク低減手術や、血縁者の遺伝子検査は行わない。
- 今後データが集積されると、解釈が変わる可能性がある。

- 結果の解釈が難しい**意義不明の変化 (VUS)** が出ることが**約7%**あります。
- この場合、健康な乳房・卵巣の切除や、血縁者の遺伝子検査は行いません。
- もやもやが残る結果となる可能性があることをご了承ください。

# 血縁者の検査 – 1部分のみの解析 –

乳がんまたは卵巣がんの  
患者さんの  
遺伝子検査が  
陽性だった場合



その血縁者も遺伝子検査を  
受けることができる。  
血縁者は病的な変化があった  
1部分のみの検査となる。

- **乳がんや卵巣がんを発症していない血縁者は自費での検査**となりますが、病的な変化があった1部分のみの検査となるため費用は1～5万円程度です。
- 原則、成人してからの検査となります。

# 遺伝子検査の メリット・デメリット

# 検査前に考えておくこと

検査結果	一般的なメリット	一般的なデメリット
<b>陽性</b> となったとき	<ul style="list-style-type: none"><li>• 通常よりも手厚い検診や予防が受けられ、健康管理に役立てられる。</li><li>• 手術方法を選ぶ際の参考になる。</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• がんの発症リスクが高いことを不安に感じる。</li><li>• 血縁者に対して申し訳なく思うことがある。</li><li>• 結婚、出産に悩む可能性がゼロではない。</li></ul>

- 遺伝子検査を受けようかどうかについて考えるときには、**検査の目的やメリット・デメリットを整理して考えましょう。**
- 検査を受ける目的として、ご自分の健康をしっかりと管理したいという方もいれば、ご家族の健康に役立てたいという方もいます。

# 検査前に考えておくこと

検査結果	一般的なメリット	一般的なデメリット
<b>陽性</b> となったとき	<ul style="list-style-type: none"><li>• 通常よりも手厚い検診や予防が受けられ、健康管理に役立てられる。</li><li>• 手術方法を選ぶ際の参考になる。</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• がんの発症リスクが高いことを不安に感じる。</li><li>• 血縁者に対して申し訳なく思うことがある。</li><li>• 結婚、出産に悩む可能性がゼロではない。</li></ul>

- 遺伝子検査を受けるかどうかについて考えるときには、**検査の目的やメリット・デメリットを整理して考えましょう。**
- 検査を受ける目的として、ご自分の健康をしっかりと管理したいという方もいれば、ご家族の健康に役立てたいという方もいます。

# 検査前に考えておくこと

検査結果	一般的な <b>メリット</b>	一般的な <b>デメリット</b>
<b>陰性</b> または <b>意義不明 の変化 (VUS)</b> となったとき	<ul style="list-style-type: none"><li>遺伝性乳がん卵巣がん症候群のがん発症リスクの心配が軽減する。</li><li>血縁者への心配が軽減する。</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>遺伝性のがんである可能性が否定されたわけではないため、これからの健康管理や家族への影響についてもややもやした気持ちが残る場合がある。</li></ul>

- ご自分の検査目的と、検査を受けるメリット・デメリットをよく考えたうえで、検査を受けるかどうかを決めましょう。

# 検査前に考えておくこと

検査結果	一般的なメリット	一般的なデメリット
<b>陰性</b> または <b>意義不明 の変化 (VUS)</b> となったとき	<ul style="list-style-type: none"><li>• 遺伝性乳がん卵巣がん症候群のがん発症リスクの心配が軽減する。</li><li>• 血縁者への心配が軽減する。</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• 遺伝性のがんである可能性が否定されたわけではないため、これからの健康管理や家族への影響についてもややもやした気持ちが残る場合がある。</li></ul>

- ご自分の検査目的と、検査を受けるメリット・デメリットをよく考えたうえで、検査を受けるかどうかを決めましょう。

# 最後に



- この検査はがんになりやすいかどうかを知るための検査であり、検査を受けるかどうかはあなたの意思が尊重されます。
- 検査結果にどう対応するか、どのような影響が生じる可能性があるかなどをよく考え、ご家族とも相談の上で検査を受けるかどうか決めましょう。
- 検査について迷いが生じるのは当然です。その時には一緒に考えるお手伝いをさせていただきます。
- 今は検査を受けないと決めたとしても、将来受けたいと思ったときに、いつでも受けることができます。





# お疲れ様でした



- 検査についてご質問やご不安などがありましたら、ぜひお話し下さい。