



## 遺伝性乳がんについて

乳腺科

山田 公人



乳がんは女性が最もなりやすいがんで、現在日本女性の9人に1人が生涯に乳がんになると云われています。そのうち遺伝性の乳がんは5~10%と云われ、さほど多くはありません。乳がんの多く(90~95%)は、食生活や喫煙(受動喫煙も含む)、糖尿病の既往など、生活環境因子が関与していると考えられています。ここでは、日本乳癌学会編『患者さんのための乳癌診療ガイドライン 2023年版』より、遺伝性乳がんについて抜粋して紹介します。

- ① 家系内に乳がん患者さんがいる女性は、いない女性に比べて、1.5~2倍の乳がん発症リスクがありますが、もちろん血縁者全員に遺伝するわけではありません。
- ② 遺伝性乳がんの多くの患者さんは、BRCA1 遺伝子あるいは BRCA2 遺伝子に異常(病的バリエーション)があることが知られています。BRCA1 遺伝子あるいは BRCA2 遺伝子に異常(病的バリエーション)がある人は、乳がんだけでなく卵巣がんも発症しやすいことが知られています。
- ③ 現在、乳がんと診断された患者さんの血液検査で、BRCA1 遺伝子あるいは BRCA2 遺伝子に異常(病的バリエーション)があるかないか知ることができます。
- ④ ただし遺伝性乳がんかどうかを、現在の日本国内すべての医療機関で検査できるわけではなく、限られた施設で検査可能です。検査の結果が、患者さん本人のみならず、ご家族にも影響する可能性があるため、遺伝カウンセリングが受けられる遺伝外来があるか、あるいは連携した遺伝外来に紹介できる施設のみが、検査を許されています。
- ⑤ 乳がんと診断され、かつ以下の条件を満たした患者さんは、保険適用となり約6万円で検査ができます。それ以外の方は自費診療となり約20万円で検査できます。

- 1) 45歳以下の乳がん
- 2) 60歳以下で、トリプルネガティブ乳がん
- 3) 原発性乳がんが2個以上ある
- 4) 第3度の血縁者以内に、乳がん、卵巣がん、すい臓がんのいずれか診断された
- 5) 男性乳がん
- 6) 卵巣がん、卵管がん、腹膜がんの既往がある

遺伝性の乳がんが疑われる場合でも、検査を受けるかどうかは患者さんの自由です。しかし、遺伝の可能性のある場合にその事実を知ることは、患者さんの治療のみならず血縁者の方にも健康管理上有益なことがあります。

いずれにしても、遺伝学的検査を受ける前に、乳がん検診を受けることが大切です。

