

家族性乳がんの診断・治療と予防

乳がんでは遺伝的、家系的にリスクが高い場合があります。家族性乳がんの定義は以下の通りです。

- a) 第一度近親者（親、姉妹、子供）に発端者（当人）を含めて3人以上の乳がんがいる。
- b) 第一度近親者に2人以上の乳がん患者がおり、そのいずれかが 40 歳未満の若年発症、同時性・異時性の両側乳がん、あるいは 同時性・異時性の多臓器重複がんである。

家族性乳がんの原因遺伝子として BRCA1、BRCA2 などが知られています。全乳がんの 5-10% には家族歴があるが、BRCA の異常は全乳がん患者の 2-3% にしか認められないこと、逆に BRCA の異常は家族性乳がんの約半数にしか認められないことから、BRCA の異常のみが家族性乳がんの原因ではなく、家族性乳がんには第3の原因遺伝子異常やその他の因子が関与している可能性があります。最近ではさらにいくつかの遺伝子が家族乳がんに関わる遺伝子として発見されています。