



家族が乳がんになったら、 私が乳がんになったら家族は？

京都大学医学部附属病院

遺伝子診療部

認定遺伝カウンセラー 村上裕美



お話の内容

- 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群（HBOC）
- 遺伝性のがんと家族歴
- HBOC遺伝子検査
- 遺伝カウンセリング

遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 (HBOC)

- 遺伝性のがんの1つ
- BRCA1遺伝子またはBRCA2遺伝子に生まれつきもった変異がある

特徴

- 若年(40歳以下)で乳がんを発症する
- 両側、あるいは片側の乳房に、同じときに複数の乳がん、あるいは時間をあけて別の乳がんが発症する
- 男性で乳がんを発症することがある
- 乳がんだけでなく、卵巣がんも発症する
- 他の臓器(すい臓、前立腺など)にがんが発症することがある

遺伝性を考慮することがなぜ大切なのでしょうか？(1)

- 患者さんの乳がんが**遺伝性であることが診断**されると、その患者さんの血縁者の方々にも**がんを発症しやすい体質が遺伝している可能性がある**ことがわかる
- これらの血縁者の方々は、**適切ながん検診**を受けることで、**乳がんの早期発見、早期治療**に結びつけることができる

遺伝性を考慮することがなぜ大切なのでしょうか？(2)

- 乳がんを既に発症している患者さんご自身においても**遺伝性乳がんであった場合**には、将来再び別の乳がんを発症する可能性も考慮して、反対側の乳房の診察を含め**より詳しく術後の検診を行う**ことが可能になる

⇒ 遺伝性の可能性があることを知っておくことは、患者さんご自身だけでなく、血縁者の方々にとっても健康上有益なことがある

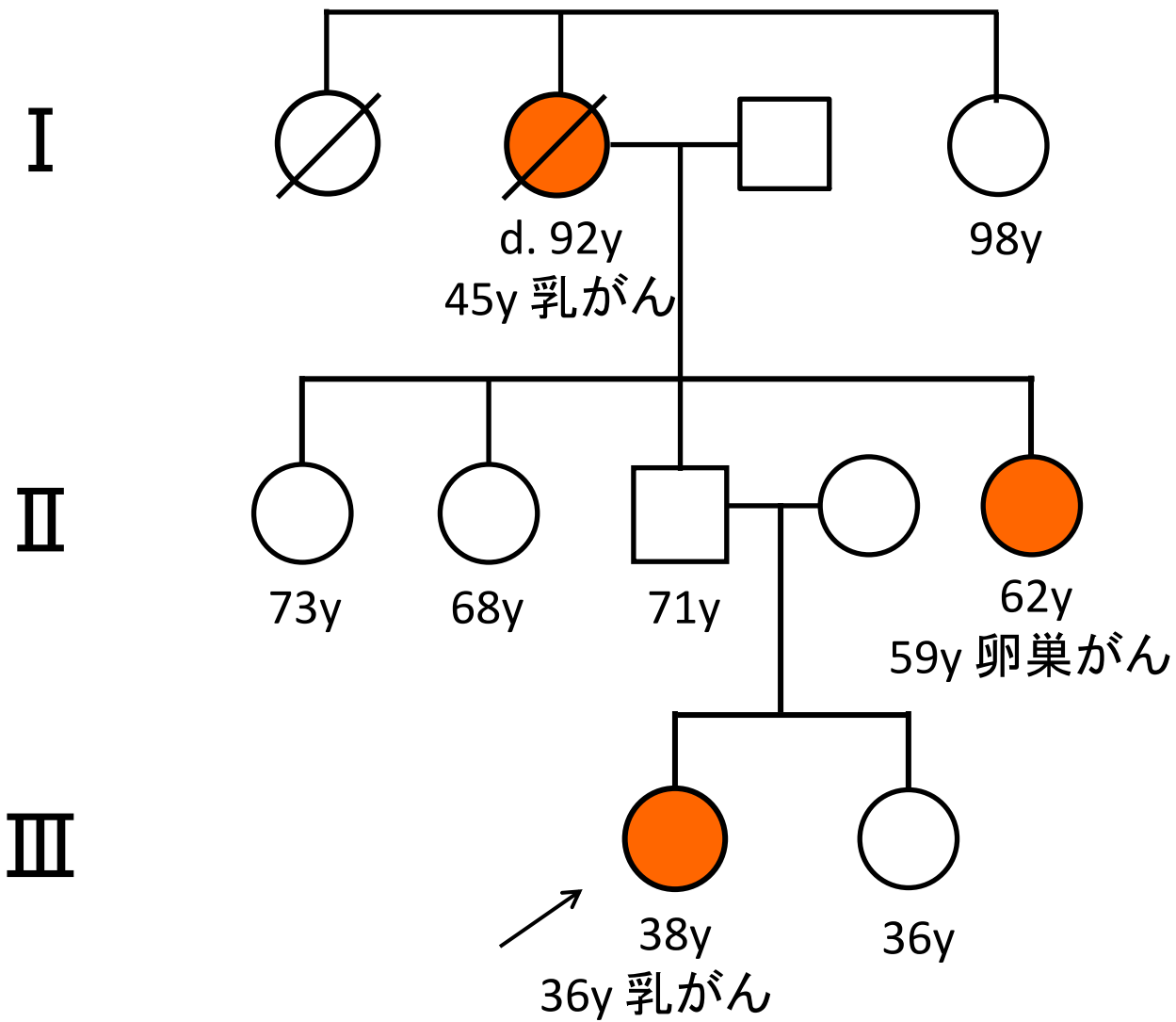
* 人によっては精神的に大きなショックを感じたり、心理的負担になったりすることも

遺伝性のがんと家族歴

家族歴：家族や血縁者に関する病気の履歴

家系図：祖先、兄弟姉妹や子孫を記録したもの

家系図



家系図を見てみると

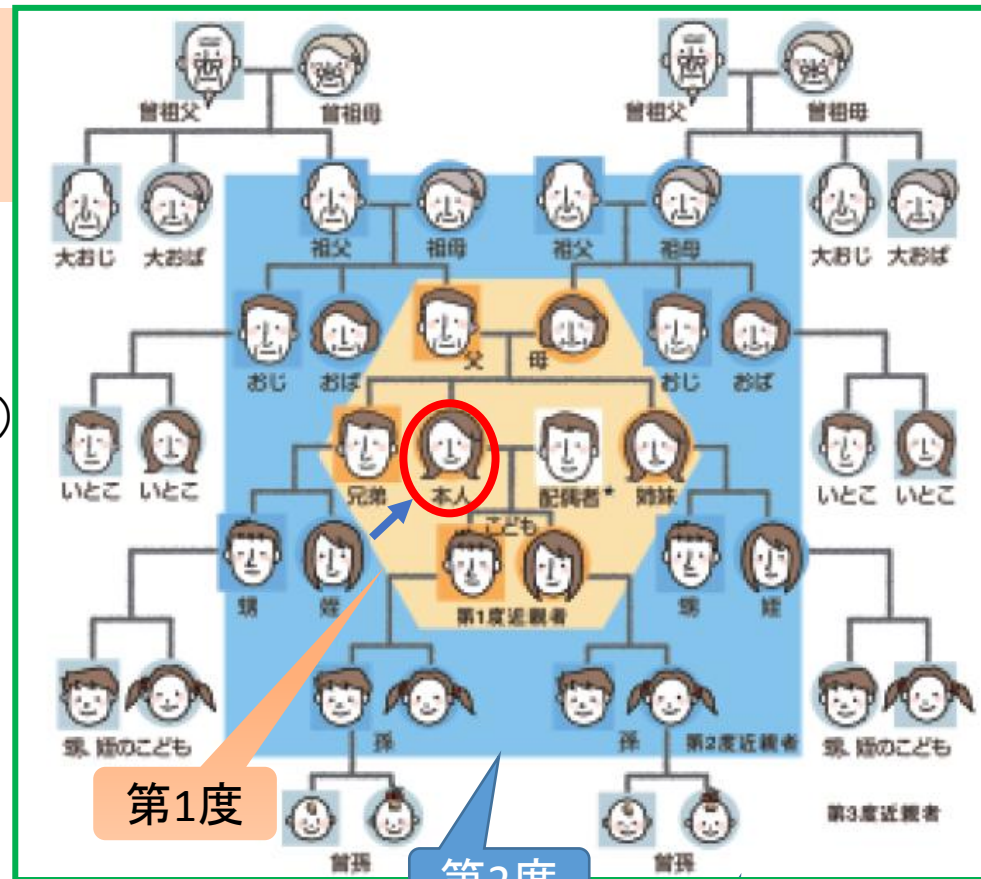
次の項目のいずれかにあてはまる場合などには、まずは詳しいリスク評価を受けることが勧められています

■ 若年性乳がん

(目安: 40歳以下で乳がんと診断された)

■ トリプルネガティブ乳がん

■ (お1人の方で) 2個以上の原発性乳がん



第〇度近親者とは遺伝学的な関係を表す「〇」などで用いられ、〇親等とは異なります。「第1度近親者」は、遺伝情報を1/2 (50%) 共有する関係性を表しています。

★血縁関係はありません。

第3度

家系図を見てみると

次の項目のいずれかにあてはまる場合などには、まずは詳しいリスク評価を受けることが勧められています

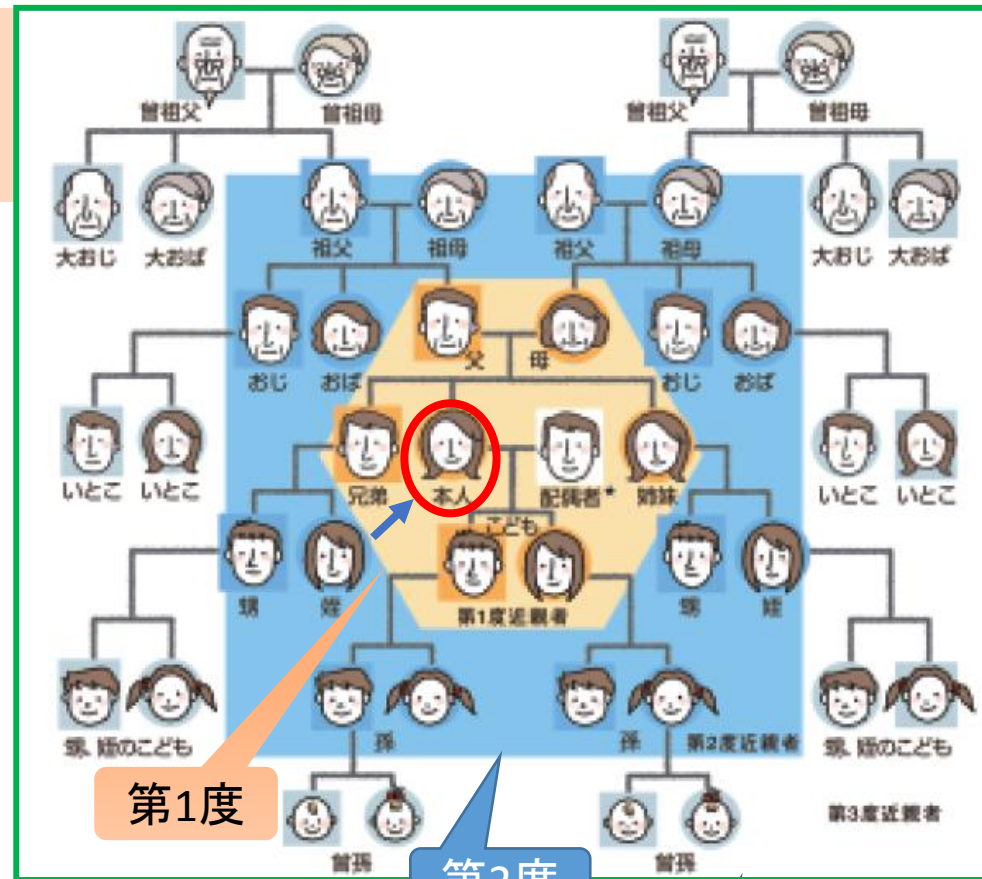
■ 卵巣がん

■ 男性乳がん

■ 乳がんを発症したことがあり、かつ次にあてはまる血縁者がいる

- ・50歳以下で乳がんを発症
- ・卵巣がんを発症
- ・乳がんまたは膵がんを発症

(2人以上)



第〇度近親者とは遺伝学的な関係を表す「兄弟姉妹」などで用いられる「〇親等」とは異なります。「第1度近親者」は、遺伝情報を1/2 (50%) 共有する関係性を表しています。

★血縁関係はありません。

ここまでのまとめ

- 遺伝性の可能性があることを知っておくことは、患者さんご自身だけでなく、血縁者の方々にとっても健康上有用なことがある
- 病歴や家族歴は遺伝性かどうかを考える手がかりになるので、家族で情報共有することが役立つ
(ただし、家族の人数が少ない、早く亡くなられている、男性から伝わる場合には、わからないこともある)

HBOC遺伝子検査

- 患者さんの病歴や家族歴、乳がんの特徴等から、HBOCの可能性があると考えられる場合、担当医からHBOC遺伝子検査を提示されることがある
- HBOC遺伝子検査の結果によって、治療や予防、フォローアップをどのようにしていけばよいかを考えるための情報となることがある

遺伝子検査は、今後の方針を検討するための
選択肢の一つ

患者さんにBRCA1/2遺伝子の変化が みつかったら(1)

* 患者さんご本人にとっては...

- 手術術式への反映: 温存か全摘か
- 健常側の予防的治療(手術・ホルモン療法)、
綿密な検診
- 薬物治療の選択
- 卵巣がんへ対応: 予防的手術・綿密な検診

患者さんにBRCA1/2遺伝子の変化が みつかったら(2)

* 血縁者にとっては...

- 同じ遺伝子の変化が伝わっているかいないかを
検査することができる
 - 未成年者の遺伝子検査は本人の意思で決められる
時期になってから
 - 乳がん未発症の血縁者が遺伝子検査をして
BRCA1/2遺伝子の変化のある方は、HBOCのための
検診が推奨される

患者さんにBRCA1/2遺伝子の 変化がみつからなかったら

* 患者さんご本人にとっては...

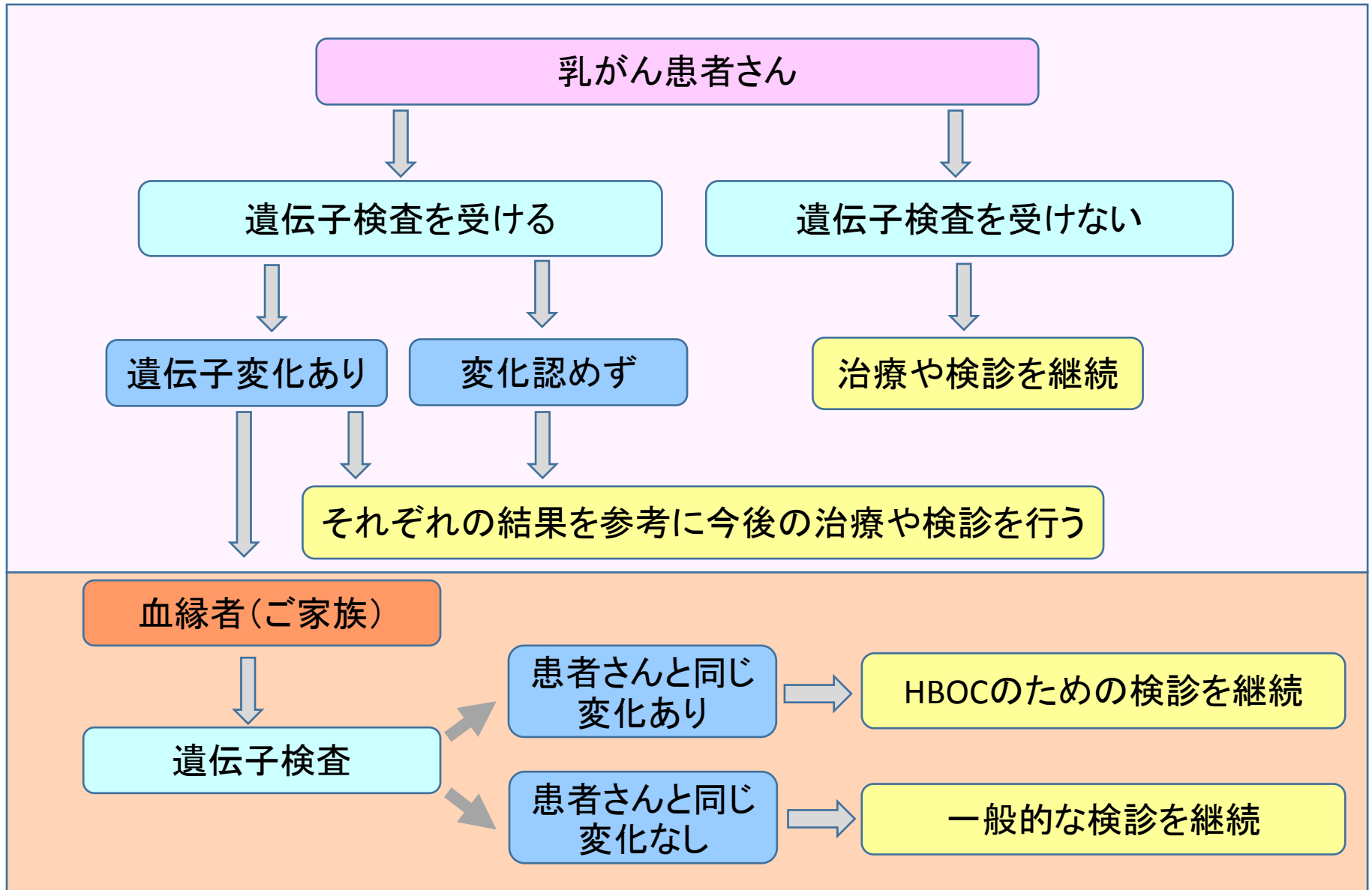
- 遺伝子検査の感度は100%ではないので、「変異なし」と断定はできない
- でも、HBOCの疑いはかなり低くなった
(薄いグレーになった)といえる
- 主治医の継続的な診察をうける

⇒血縁者の検査は？

遺伝子検査を受けなくても検診が大切

- * 家族に乳がんの方がいる場合には、いない場合に比べてリスクは高くなる
- * 遺伝性の可能性が高い場合には、遺伝性であることを考慮した検診を継続して行うことが重要
- * 気になる症状があれば、乳腺科を受診

京大病院におけるHBOC遺伝子検査の流れ

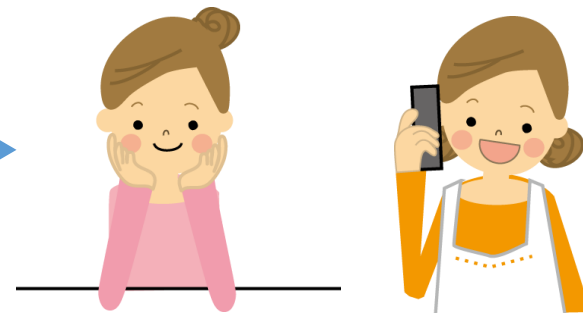


HBOC遺伝子検査の意義

手術や治療を検討する上での
参考になる

ご本人に遺伝子の変化があれば、
血縁者にも同じものを持っているか
どうかを調べることができる

検診を受ける上での
参考になる



HBOC遺伝子検査のメリットの 一方で…

乳がんや卵巣がんになる可能性
 が一般より高いことがわかる

家族にも同じ体質(遺伝子の
 変化)が伝わっているかも
 知れない

家族関係や結婚、子ども、
 仕事、人生設計などの心配

検査を受けた家族の中で、
 自分だけが遺伝子の変化
 がなかった⇒申し訳ない
 (サバイバースギルト)



ご自身やご家族のために情報を有意義に活かすことが
 できるよう十分に検討することが大切

相談窓口としての遺伝子診療部

診療科のご案内

- ▶ 診療科(一覧)
- ▶ 中央診療センター(一覧)
- ▶ 薬剤部・看護部
- ▶ がんセンター
- ▶ IPS細胞臨床開発部
- ▶ 先端医療機器開発・臨床研究センター
- ▶ 臨床研究総合センター
- ▶ 先進医療について



→ 職員 募集

→ 総合臨床教育・
研修センター

→ 積貞棟 特別室
(個室SS/SA/SB)のご案内

→ ご寄附のお願い

診療科のご案内

◀ 中央診療センター(一覧)に戻る

遺伝子診療部

- 部長…教授 / 平家 俊男 Prof. Heke Toshio
- ▶ 独自HP

アクセス方法

- 中央診療施設棟 2階
- ※完全予約制となっております。
受診の前に必ず電話で予約をおとりください。

<院外からの場合>

予約専用電話
075-751-4350
(月～金: 13:00～16:30)

<院内からの場合>



京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部

予約専用電話 075-751-4350

(月～金 13:00～16:30)

遺伝カウンセリング(1)

- 一般的な医療とは違い、ご本人に病気がなくても、ご家族の病気が気がなっていたり、遺伝子検査の話を知りたいという相談もできる
- 臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーがクライアント(相談に来られた方)やご家族の病気の状況、病気に対する思いや理解をうかがい、病気や遺伝に関する情報、患者会や社会資源などの情報を提供

患者さんやご家族の相談例

- 担当医から、遺伝性の可能性があるので遺伝カウンセリングを受けるよう勧められました。遺伝子検査についても知りたいです
- 乳がんの手術を受ける予定です。部分切除で可能だと言われましたが、遺伝子検査の結果によっては、術式の変更を検討したいです
- もしHBOCなら予防的卵巣切除について相談したいです
- 母親が乳がんと卵巣がんの手術をしました。私も遺伝しているのかどうか知りたいです

など

遺伝カウンセリング(2)

<情報提供の内容>

- 遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)について
- HBOCに関係する遺伝子と遺伝の形式
- 遺伝子に変化があった場合にがんが発症する確率
- 病歴・家族歴から遺伝子検査で変化が見つかる可能性
- HBOC遺伝子検査の方法と限界
- 治療や予防、検診 など

クライアント一人ひとりに合わせた情報提供

認定遺伝カウンセラー

- クライエントの状況に合った情報提供を行い、クライアントが十分に理解し、考えた上での意思決定を支援
- クライエントの病気や治療、ご家族や生活に対する考え方や価値観を尊重し、心理面にも配慮しながら、クライアントが病気やそのリスクに向き合い、よりよい選択をするためのプロセスを支援

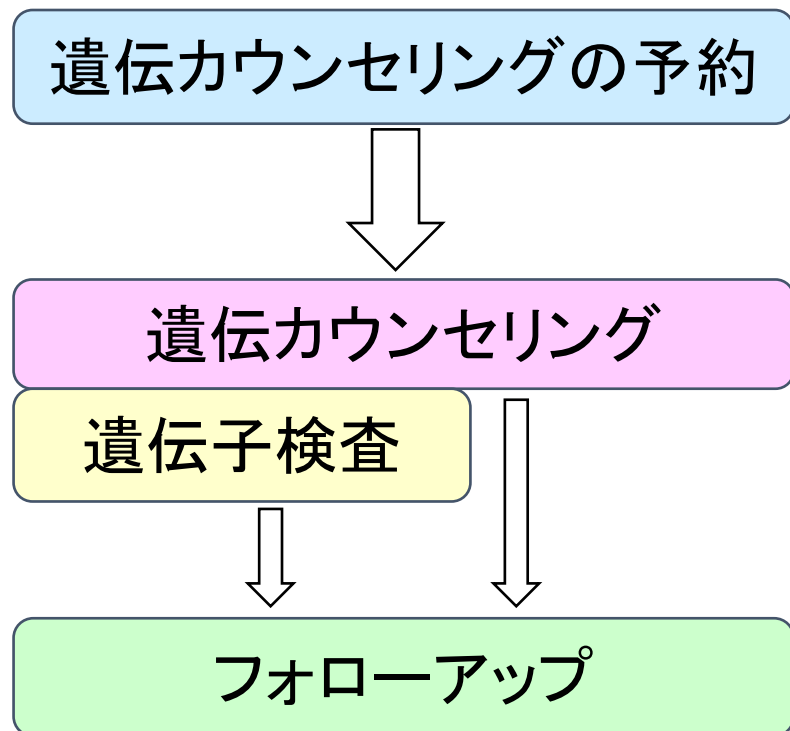


クライアントの選択

- ・今後の治療や予防に役立てられる情報を得たい
 - ・家族のためにも遺伝子検査を受けたい
 - ・今後の治療や生活を考えるためにできるだけのことをしてほしい
 - ⋮
- ・家族への影響を考えて、今は遺伝子検査を受けないでおこうと思う
 - ・遺伝子まで調べなくても、定期的に検診を受けて早期発見につなげたい
 - ⋮

いずれの選択においても、ご自身のリスクに応じた判断・対策をとれることが重要

遺伝カウンセリングの流れ



- * 患者さんやご家族から直接電話
- * 京大乳腺外科からの院内紹介
乳腺外科と遺伝子診療部の連携体制

- * 患者さんやご家族が十分に理解し、
考えて意思決定できるよう支援
- * 治療や健康管理に活かせる情報提供

- * 必要な時にはいつでも相談できる場としての遺伝子診療部

まとめ

- 遺伝性の可能性を知っておくことは、患者さんご自身だけでなく、血縁者にとっても有用なことがある
- 家族歴は遺伝性かどうかを考える手がかりになるので、家族での情報共有が役に立つ
- HBOC遺伝子検査で、治療や予防、検診を考えるための情報を得られることがある⇒選択肢の一つ
- HBOCの可能性が考えられる場合、担当医と今後の方針を検討したり、ご本人が選択できるようにするための情報提供の場として遺伝カウンセリングを利用できる



ご清聴ありがとうございました

