

# 遺伝カウンセリングの最前線

## ⑦ 遺伝性腫瘍について

北大病院臨床遺伝子診療部

細田充主

(現・砂川市立病院乳腺外科)

拾い上げです。がん診療ことは現在のがん診療医  
医は遺伝性腫瘍の専門家にとつて重要な任務の一  
でなくても自分の担当す つです。

この点を整理して患者に  
伝え、遺伝子検査を受け  
のほとんどが保険適応外  
です。遺伝子カウンセリングに数千万円〜1千万円程  
度、遺伝子検査に数万円  
〜数十万円、予防的手術

遺伝性腫瘍は以前より解、検査が広まりました。

存在していましたが、症 それと前後して北大病院  
例の少なさを遺伝子検査 臨床遺伝子診療部は家族  
が現実的ではなかったこ 性腫瘍にも積極的に取り  
となどから、がん診療医 組み、遺伝性腫瘍を取り  
の知識、関心が一部の 扱ふ多くの診療科、がん  
専門家を除いて非常に貧 診療医が同診療部に参加  
弱でした。2013年に し、知識の共有・向上、  
米有名女優がBRCA1 遺伝性腫瘍診療の普及が  
遺伝子(遺伝性乳がん卵 なされました。

がん診療医の遺伝性腫  
瘍に対する知識・関心は  
の自己負担を要します。  
遺伝性腫瘍に効果を示す  
薬剤の発売も予想され、  
早期の保険適応が望まれ  
ます。

単がん症候群の原因遺伝 表に主な遺伝性腫瘍を  
子)に変異があり、両側 列記します。発生する腫  
乳房を予防的に切除した 瘍は、いずれも元来、多  
ことを公表しました。こ の患者が罹患するが  
のニユースはわが国でも ん・腫瘍であり、そのご  
大きく取り上げられ、乳 く一部が遺伝性であると  
がん診療の現場において 推測されます。そのため  
も同症候群に対する理 大切なのが遺伝性腫瘍の  
や遺伝子検査を紹介する よつて社会的差別を受け  
腫瘍診療を推進すべき も喫緊の課題です。

その発生に特徴的な場合 の最大のメリットは遺伝  
がある(例えばHBOC 子変異陽性の場合、検診  
では、若年発症や両側 予防などの対策を講じる  
例、トリプルネガティブ ことができ、死亡を減少  
させうることです。デメ 伝子検査が施行できな  
りットは未発症の血縁者 に対しての範囲まで結果  
を知らせ、検査を勧める さいと思われま  
す。これ できま  
せん。現在全  
国に

また、遺伝カウンセリング  
ラーの不足も問題です。  
がん診療医は多忙であ  
り、遺伝子カウンセリング  
施設では、その傾向が大  
グに長時間割くことは  
できません。現在全  
国に

推測されま  
す。そのため  
大切なのが  
遺伝性腫瘍  
の

遺伝性腫瘍を疑う患者  
には遺伝子検査を前提と  
する情報を有意義に活用  
する

遺伝性腫瘍を疑う患者  
には遺伝子検査を前提と  
する情報を有意義に活用  
する

疾患名	おもに発生する腫瘍	原因遺伝子
遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC)	乳癌、卵巣癌	BRCA1、BRCA2
リンチ症候群	大腸癌、子宮体癌、卵巣癌、胃癌	MSH2、MLH1、MSH6など
家族性大腸腺腫症 (FAP)	大腸癌、十二指腸乳頭部癌、デスモイド	APC
多発性内分泌腫瘍症 1型 (MEN1)	副甲状腺腺腫、膵・消化管内分泌腫瘍、下垂体腫瘍	MEN1
多発性内分泌腫瘍症 2型 (MEN2)	甲状腺癌、褐色細胞腫、副甲状腺腺腫	RET
Li-Fraumeni 症候群	脳腫瘍、乳癌、肉腫	p53
Cowden 症候群	乳癌、甲状腺癌、子宮体癌、消化管ポリープ	PTEN
von Hippel-Lindau 病	腎癌、褐色細胞腫	VHL

表 おもな遺伝性腫瘍と原因遺伝子