

# “もしかして遺伝？”

## 知って備える がんと遺伝の話

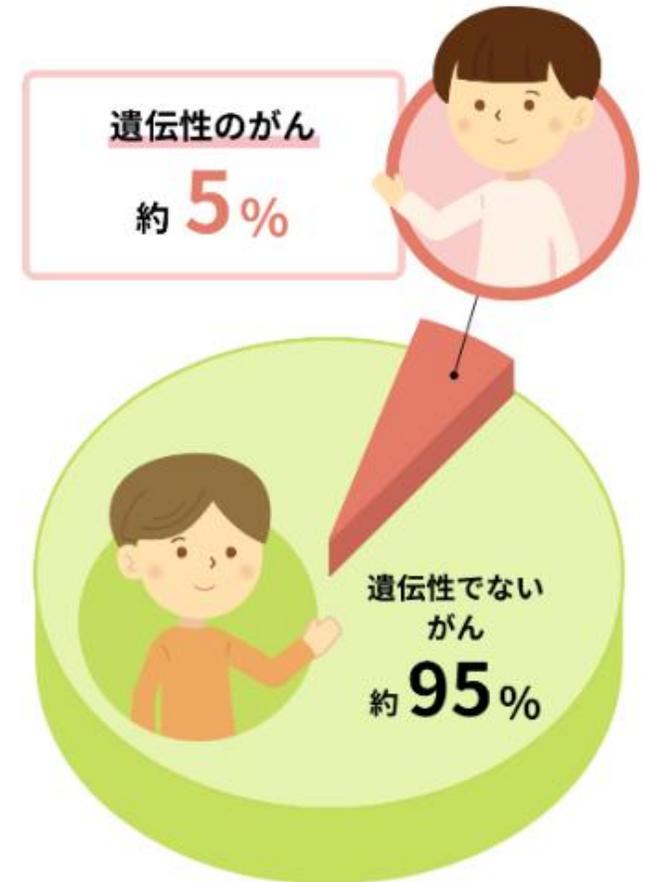
---

熊本大学病院 遺伝診療センター

産科婦人科学講座 佐々木 瑠美

# がんと遺伝って関係するの？

- 日本人の2人に1人は一生のうちに何らかのがんに罹患するといわれています。
- がんの発症は「遺伝子の変異」の積み重ねによっておこる病気です。
- 遺伝が関係するがんは約5～10%



国立がんセンターHpより

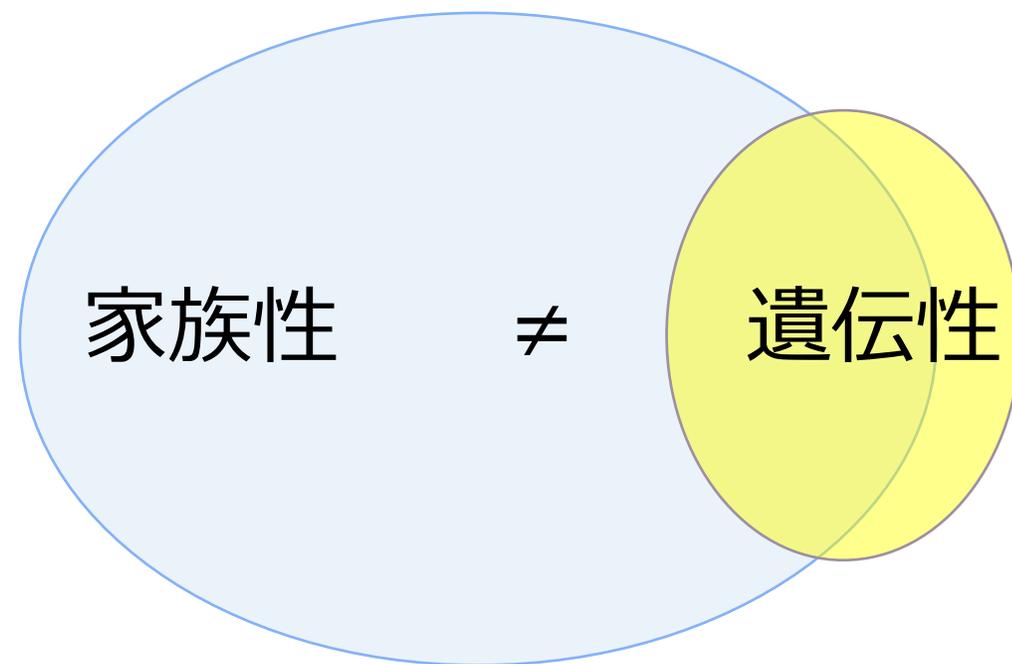
[https://www.ncc.go.jp/html/scrum-japan/gan\\_to\\_iden/index.html](https://www.ncc.go.jp/html/scrum-japan/gan_to_iden/index.html)

# がん家系（家族性腫瘍） = 遺伝性がん？

がんの発症には遺伝要因と環境要因が関わっている。

環境要因には、食生活・運動習慣・飲酒・喫煙などの生活習慣や、ウイルス/細菌感染・紫外線などの外的要因が含まれる。

がんになったひとが多い家系でも、必ずしも遺伝性ではなく、家族が同じ生活習慣を共有することで罹患者が多くなった可能性もある。



# 遺伝性のがんを疑うのはどんな場合？

---

- 若年でがんと診断された。

33歳で乳がんになった。 45歳で大腸がんと診断された。

- 家族に特定のがんと診断された方が複数人いる。

本人：乳がん 母：乳がん 母方叔母：卵巣がん

- 一人で複数のがんと診断された。

Aさん 40歳で乳がん、58歳で卵巣がん

Bさん 47歳で大腸がん、60歳で子宮体がん



# 遺伝性のがんが起きる原因

遺伝性がんではないひとの細胞



一対のがん抑制遺伝子の一方が変異してもがん化しない。  
変異が修復されないうちに他方にも遺伝子変異が起きるとがん化する。



遺伝性がんのひとの細胞



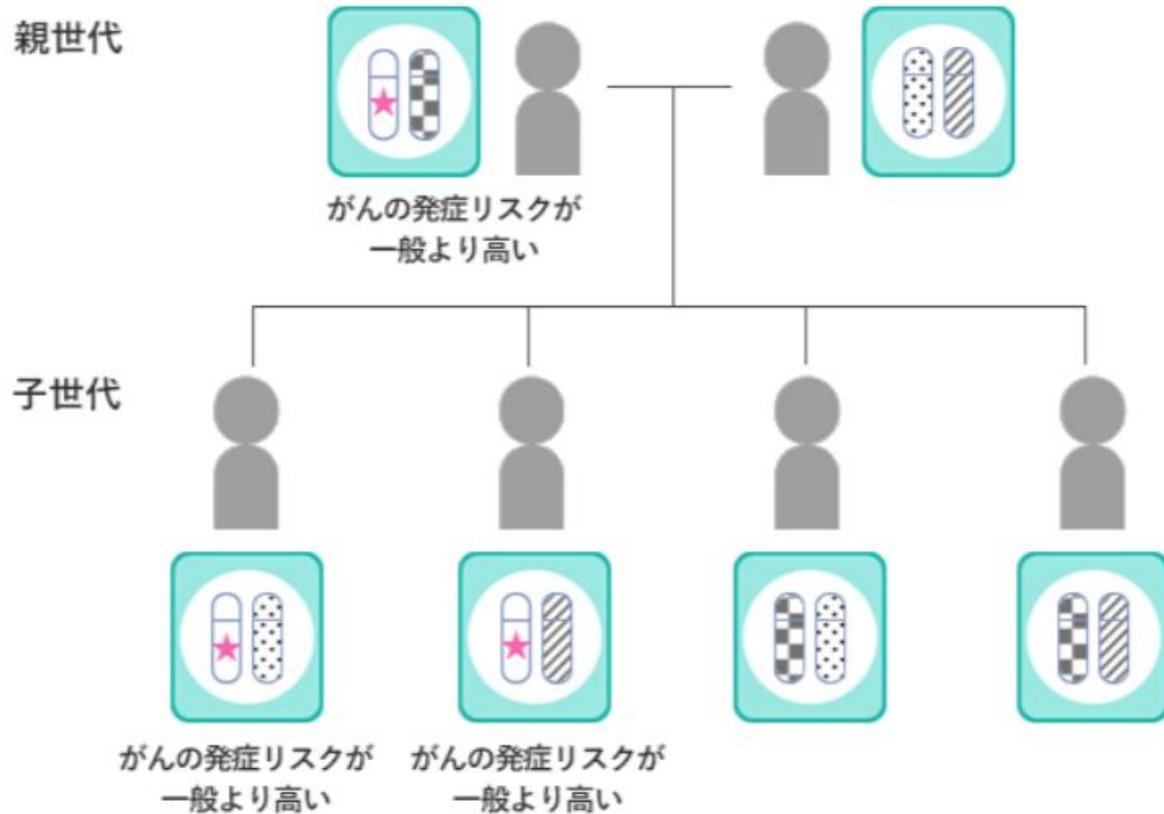
一対のがん抑制遺伝子の一方がはじめから変異している。  
他方に遺伝子変異が起きるとがん化する。



若い人にもがんが起こる。

全身の様々な臓器にがんが  
発生する可能性がある。

# 遺伝のしかた

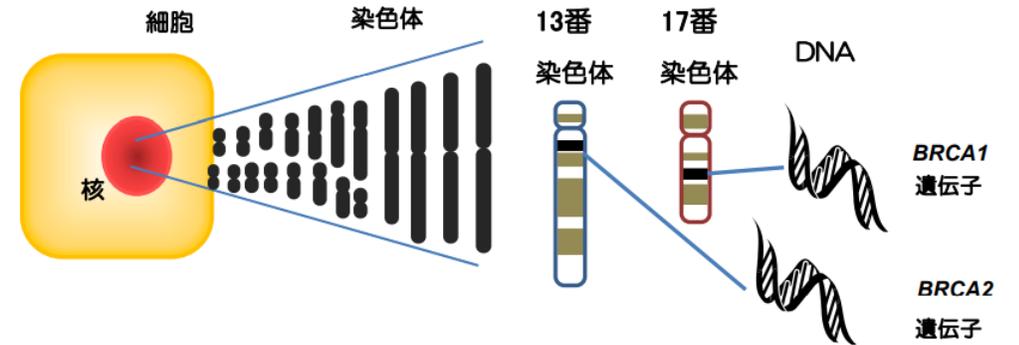
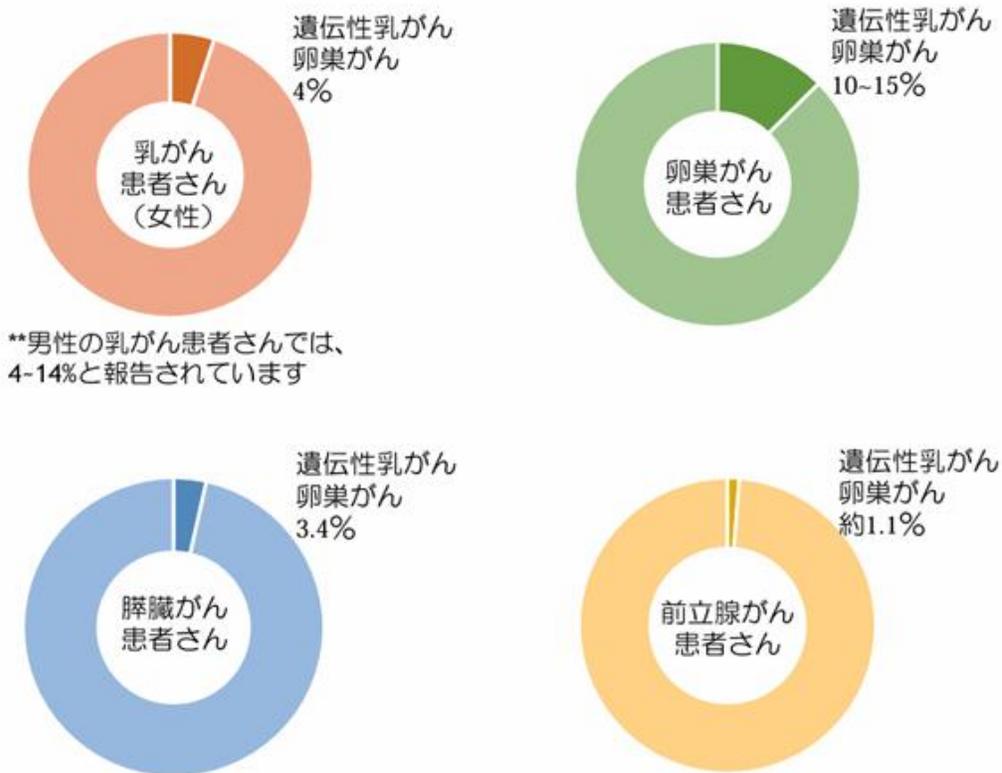


- がん自体が遺伝するのではなく、がんを発症しやすい体質を受け継ぐ可能性があります。
- 親子、きょうだいでがんになりやすい変化のある遺伝子を共有している可能性は50%です。
- がんになりやすい変化のある遺伝子を受け継いでも、かならずしもがんを発症するわけではありません。

☆がんになりやすい変化のある遺伝子

# 遺伝性乳がん卵巣がんとは？

乳がんや卵巣がんのリスクが高くなる遺伝性がん



生まれつきBRCA1遺伝子やBRCA2遺伝子に本来の機能がうまく働かない変化がある状態。

# 遺伝性乳がん卵巣がんの頻度は？

---

- 遺伝性乳がん卵巣がんになりやすい変化をもって生まれてくる人  
400～500人に1人



**熊本県の人口**  
**168.6万**  
**(2025年6月)**

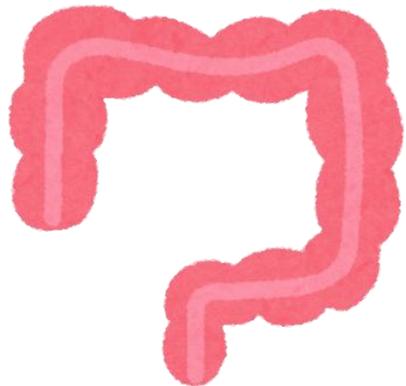
**4,214人**

# リンチ症候群とは？

---

大腸がん、子宮体がんの発症リスクが高くなる遺伝性がん

日本人の大腸癌患者さんにおけるリンチ症候群は100～142人に1人



生まれつき *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *EPCAM* 遺伝子  
に本来の機能がうまく働かない変化がある状態。

リンチ症候群になりやすい変化をもって生まれてくる人400～500人に1人

# どうやって診断されるの？

## 例；がん発症者の方 遺伝性乳がん卵巣がん

治療薬を選択する目的で遺伝子検査を受けて遺伝性がんとして診断された（保険適応あり）

- 乳がんを発症した方がPARP阻害薬を使用するかどうか検討



年齢や家族歴、既往歴などから遺伝性がんを疑って遺伝子検査を受けて診断された（一部保険適応あり）

- 若年の乳がん、男性乳がん、両側乳がん、家族に卵巣がんや乳がん、リプルネガティブ乳がんなど遺伝性腫瘍が疑われる場合



# 遺伝性のがんと診断されたら？

---

生まれつき持っている遺伝子の変化は治せるのか？

No…だけど

- 薬剤の選択に役立つ場合があります。  
例；BRCA遺伝子に変化があるとPARP阻害薬を使用できることがある。
- 遺伝性がんの種類によっては手術術式の選択に役立つ場合があります。  
例；乳房を温存するか？全摘するか？
- リスク低減手術（がんのリスクが高くなる部位を予防的に手術で切除し発症リスクを下げる）が選択肢となる場合があります。

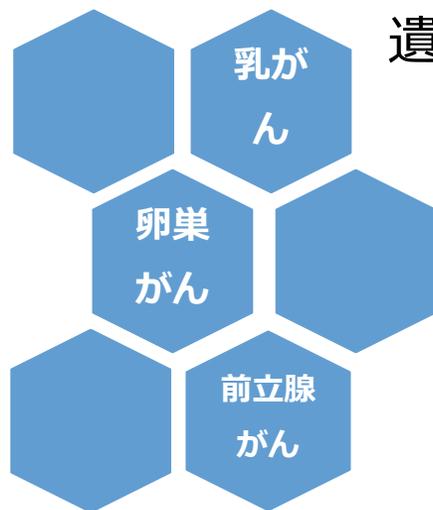


# 遺伝性のがんと診断されたら？

- 特定のがんになりやすい体質が分かった場合、早期発見のための検診を受けることができる。



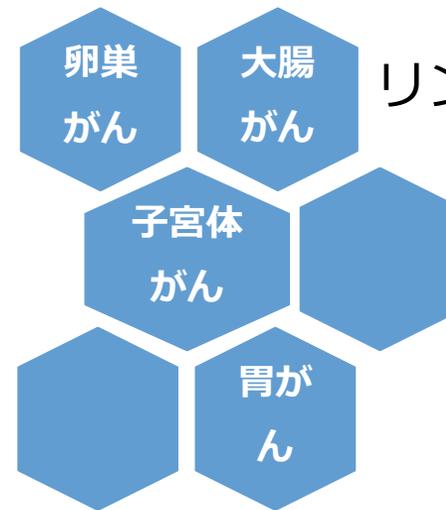
がんの治療中のかたは  
まずは主治医と相談



遺伝性乳がん

卵巣がん

いつから検診を  
開始する？  
どこの部位？  
どこで？



リンチ症候群

検診の  
間隔は  
どうする？



# 「個別化がん検診」が開始されました

## 遺伝性乳がん卵巣がん

婦人科検査（子宮頸がん、体がんの細胞診・超音波検査）  
乳房検査（マンモグラフィ・超音波）  
**乳房MRI**  
問診 血圧 身体計測 診察  
血液検査(CA125)  
結果説明（別日）



## リンチ症候群

胃内視鏡検査  
全大腸内視鏡検査  
尿検査（細胞診）  
  
女性追加項目  
婦人科検査（子宮頸がん、体がんの細胞診・超音波検査）  
血液検査(CA125)



遺伝性のがんの体質をもっているが、がん未発症の方

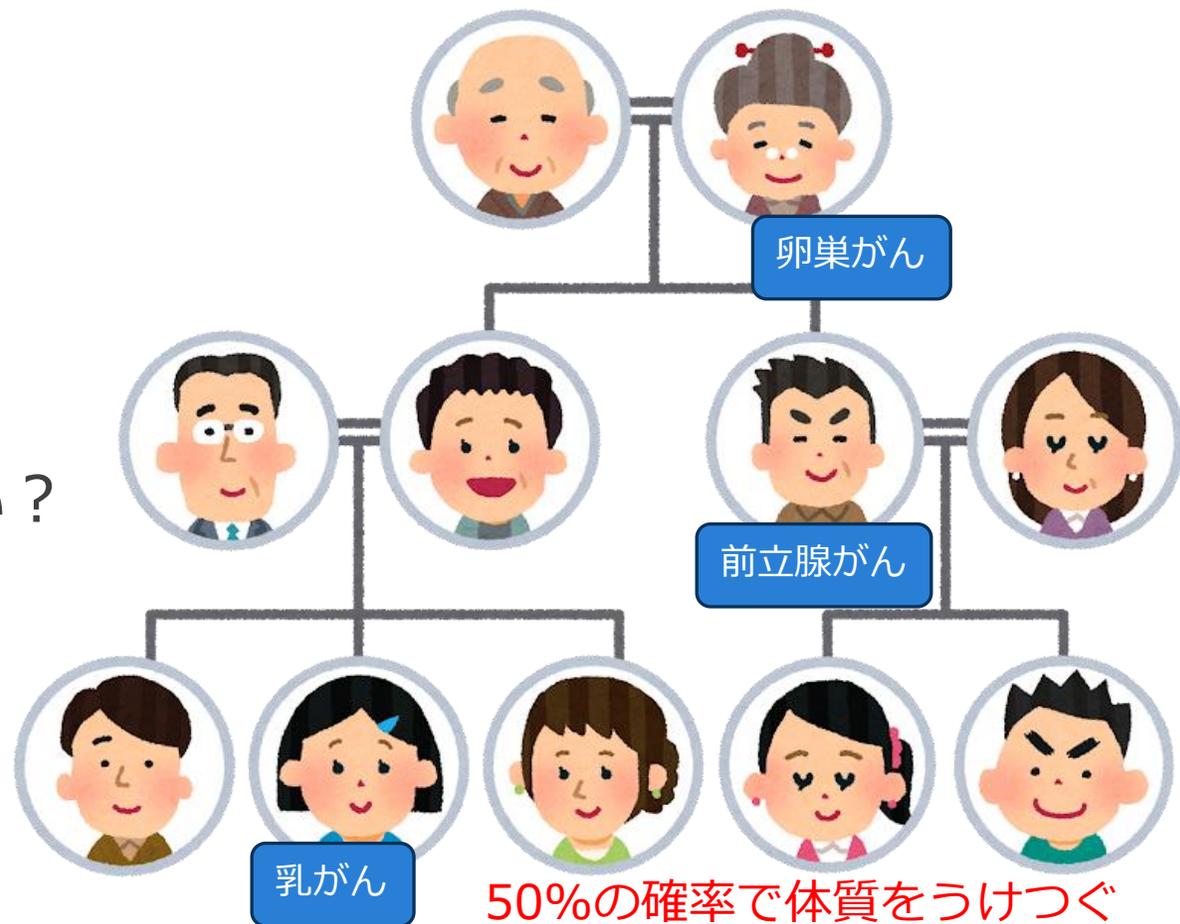
# 遺伝性のがんと診断されたら？ 家族には？

- 家族への伝え方についての悩み。

家族も遺伝子検査を受けたほうがいいのか？

- 結婚を考えているが、パートナーは遺伝性がんであることを伝えたほうがいいのか？

- 検診を受けているみたいだから、子どもには言わなくてもいいのでは・・・



# 遺伝性について相談したい時は？

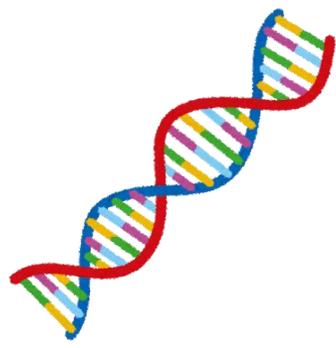
---

遺伝カウンセリングでは、十分な時間を確保して、プライバシーの保たれた場所で、遺伝に関する様々な対話や相談ができます。

特に未発症の血縁者に対する遺伝学的検査は、遺伝カウンセリングの場で、本人が遺伝性腫瘍について十分に理解した上で、**本人の同意のもとに実施します。**



# まとめ



- 
- がんの一部は遺伝がかかわっています
  - 適切な検診と相談（遺伝カウンセリングなど）で安心を
  - 正しく知って備えることで  
がんの早期発見につなげていきましょう