BRCA1/2遺伝学的検査を受けられる方へ

～遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）について～

この資料は、BRCA1/2遺伝学的検査を受けられる患者さんとそのご家族に、検査の目的・内容・結果の見方・今後の対応について、わかりやすくご説明するものです。ご不明な点はいつでも医療スタッフにお尋ねください。

あまくさ乳腺クリニック

1. この検査について

乳がんや卵巣がんの中には、**生まれつき持っている遺伝子の特徴が、がんの発症に関係しているもの**があります。その代表的なものが、**遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC：Hereditary Breast and Ovarian Cancer）**です。HBOCは、主に**BRCA1（ブラカワン）・BRCA2（ブラカツー）**という遺伝子に、がんの発症に関係する変化があることによって起こります。このようながんの発症に関係する遺伝子の変化を、**「病的バリアント」**といいます。

今回行う検査は、採血をして、**BRCA1・BRCA2に病的バリアントがないかを調べる検査**です。これは、がんそのものを調べる検査ではなく、**生まれつき持っている遺伝子を調べる検査**です。そのため、検査結果はご本人だけでなく、**ご家族にも関係することがあります。**

BRCA1 / BRCA2とは？

本来は細胞のがん化を抑える働きをする遺伝子です。この遺伝子に病的バリアントがあると、その抑制機能が十分に働かず、乳がんや卵巣がんなどを発症しやすくなることが知られています。

「病的バリアント」とは？

遺伝子の変化のうち、がんの発症リスクと関係があると医学的に判断されているものを指します。すべての遺伝子の変化が病的バリアントというわけではなく、問題のない変化もあります。

2．なぜこの検査を行うのでしょうか？

この検査を行うことで、**「今回の乳がんに、遺伝的な体質が関係しているか」**を調べることができます。検査結果は、これからの治療や健康管理を考えるための大切な情報になります。検査の目的は一つではなく、現在の治療から将来の予防まで、幅広い場面で役立てることができます。

手術方法の検討

乳がんの手術において、乳房を残す方法にするか、乳房切除術にするかなど、手術方法を選ぶための情報になります。

お薬の選択

検査結果によっては、使用できる乳がんのお薬の選択肢が増えることがあります。特定の条件を満たす場合、リムパーザ（オラパリブ）が治療の選択肢となりえます。

治療後の検査・予防

治療後も定期的な乳房の検査や、将来のがん予防を計画するための情報として活用できます。

卵巣がんへの対策

乳がん以外にも、卵巣がんや卵管がんなどのリスクについても考えることができます。早期発見・予防につなげるための大切な情報です。

ご家族の健康管理

血縁者の方々が同じ病的バリアントを持っている可能性があるため、ご家族の健康管理を考えるうえでも役立ちます。

BRCA1またはBRCA2に病的バリアントが見つかった乳がんの方で、一定の条件を満たす場合には、**「リムパーザ（一般名：オラパリブ）」**というお薬が治療の選択肢になることがあります。検査結果と乳がんの状態を確認し、対象となる場合には医師から詳しくご説明します。

3．検査はどのように行いますか？

検査は、通常の血液検査と同じように**採血（7ml）**をして行います。採取した血液を検査会社（米国Myriad社）へ送り、BRCA1・BRCA2という2つの遺伝子について詳しく調べます。結果が出るまでには、**4週間程度**かかります。

採血は通常の血液検査と同じ手順で行われますので、特別な準備は必要ありません。検査に関してご不明な点がございましたら、担当の医師または看護師にお気軽にお尋ねください。

4．検査結果について①病的バリアントが見つかった

検査結果は、大きく3つのパターンに分けて考えることができます。まず1つ目は、**病的バリアントが見つかった**という結果です。

結果① 陽性（病的バリアントあり）

BRCA1またはBRCA2に、がんの発症に関係する遺伝子の変化が見つかりました。この場合、**HBOCと診断されます。**

この結果は、現在の乳がんの治療方針を決めるうえで、また今後のがん予防や定期検査の計画を立てるうえでも重要な情報となります。

この結果が出た場合にできること

- 現在の乳がんに対する治療方針（手術・お薬など）を相談する
- 反対側の乳房のリスクについて考える
- 卵巣がんなど、他のがんへの対策を検討する
- 遺伝カウンセリングを受ける
- ご家族への情報提供について相談する

病的バリアントが見つかっても、**必ずがんになるわけではありません。**医師と一緒に今後の方針を丁寧に考えていきます。

4．検査結果について②病的バリアントが見つからなかった

検査結果の2つ目のパターンは、**病的バリアントが見つからなかった**という結果です。今回の検査では、BRCA1・BRCA2にがんの発症に関係する遺伝子の変化は見つからなかったということを意味します。

この結果について大切なこと

この結果は、「遺伝的な要因がまったくない」という意味ではありません。乳がんなどの発症に関係する遺伝子はBRCA1・BRCA2以外にも存在します。また、現在の検査技術では見つけられない遺伝子の変化がある可能性も否定できません。

この結果が出た場合でも、乳がんの治療や定期検査は引き続き行っていきます。担当医と相談しながら、ご自身の状況に合った対応を続けていきましょう。

結果② 陰性（病的バリアントなし）

BRCA1・BRCA2に病的バリアントは検出されませんでした。

4．検査結果について③意味が分からない変化が見つかった（VUS）

3つ目のパターンは、**現時点では意味が分からない変化が見つかった**という結果です。遺伝子の変化は見つかったものの、「がんの発症に関係する変化なのか、問題のない変化なのか、現在の医学ではまだ判断できない」状態です。これを**VUS（臨床的意義不明のバリアント：Variant of Uncertain Significance）**といいます。

VUSとは？

遺伝子の変化（バリアント）が検出されたものの、それが病気の発症に関係するかどうか、現時点の医学的知見では判断できないものを指します。「白でも黒でもなく、グレーの状態」とも言えます。

HBOCとは診断されません

VUSの結果が出た場合は、現時点ではHBOCと診断することはできません。ただし、病的バリアントが見つかっていないという意味でもありませんので、担当医と今後の対応を相談することが大切です。

今後の見通し

医学・科学の進歩により、VUSと判定された変化が将来的に「病的バリアント」または「問題のない変化」と再分類されることがあります。新しい情報が得られた場合には、担当医からご連絡することがあります。

5．病的バリアントが見つかった場合

BRCA1・BRCA2に病的バリアントが見つかったからといって、**必ず、がんになるということではありません。**ただし、病的バリアントを持っている方は、持っていない方と比べて、**乳がんや卵巣がんなどを発症する可能性が高い**ことが分かっています。

病的バリアントが見つかった場合でも、必要以上に不安になる必要はありません。病的バリアントを持っていても生涯がんを発症しない方も多くいらっしゃいます。大切なのは、この情報を治療や予防に活かしていくことです。

現在の乳がんの治療

検査結果をもとに、現在の乳がんに対する最適な治療方針を医師と一緒に考えていきます。手術方法の選択やお薬の選択などに役立てます。

これからの予防と早期発見

将来のがんのリスクを減らすための定期検査や予防的手術などについて、ご本人の状況や希望をふまえながら相談していきます。焦らず、一歩ずつ考えていきましょう。

6．乳がんの治療や今後の検査について

BRCA1・BRCA2に病的バリアントが見つかった場合には、**乳房の手術方法や、治療後の検査について改めて考える必要があります。**現在乳がんの治療を受けている方では、乳房を残す手術を行うか、乳房切除術を行うかなど、手術方法を選ぶための重要な情報となります。

また、すでに片方の乳房に乳がんを発症している場合には、**反対側の乳房に新たな乳がんを発症する可能性**についても考える必要があります。今後どのような検査を受けていくか、将来の乳がんの発症を減らすための手術を検討するかなどについては、**ご本人の状況や希望に合わせて丁寧に相談していきます。**

1 手術方法の選択

乳房温存手術か乳房切除術かなど、ご本人の状況と希望をふまえながら、最善の手術方法について医師と話し合います。

2 反対側の乳房のリスク管理

既に一方の乳房に乳がんがある場合、もう一方の乳房のリスクについても検討します。定期的な画像検査や予防的な対策について相談できます。

3 治療後の定期検査計画

治療が終了した後も、定期的な乳房の検査（マンモグラフィやMRIなど）を計画し、再発や新たながんの早期発見に努めます。

4 予防的手術の検討

将来の乳がん発症リスクを下げるための予防的な手術についても選択肢の一つとして説明を受けることができます。すぐに決める必要はありません。

7．お薬の治療に関係することもあります

BRCA1・BRCA2の検査結果は、乳がんの**薬物治療を選ぶ際の情報**になることもあります。乳がんの状態や治療の時期など、一定の条件を満たす場合には、**PARP阻害薬という種類のお薬**が治療の選択肢になることがあります。

PARP阻害薬とは？

PARP（ポリADPリボースポリメラーゼ）と呼ばれるタンパク質の働きを妨げることで、BRCA遺伝子に変化があるがん細胞を選択的に攻撃するお薬です。通常の抗がん剤とは異なる仕組みで効果を発揮します。

代表的なPARP阻害薬として、**リムパーザ（一般名：オラパリブ）**があります。乳がんのタイプや病気の進行状況など、一定の条件を満たす場合に使用が検討されます。

対象となるかどうかについて

すべての方がPARP阻害薬の対象になるわけではありません。

検査結果と乳がんの状態（ステージ・タイプ・治療歴など）を総合的に判断したうえで、対象となる場合には医師から詳しくご説明します。

ご不明な点はいつでもご質問ください。

8．卵巣がんなどについても考えます

BRCA1・BRCA2に病的バリアントがある女性では、**卵巣がん・卵管がん・腹膜がんなどを発症する可能性も高くなります。**そのため、病的バリアントが見つかった場合には、乳房だけではなく、**卵巣などについても今後どのようにしていくか考える必要があります。**

卵巣がんは早期発見が難しいがんの一つですが、リスクが高いと分かっている場合には、定期的な検査や予防的な手術などの対策を検討することができます。どのような選択肢があるのかについては、遺伝の専門医に相談することができます。



定期的な婦人科検査

卵巣がんや卵管がんのリスクを管理するために、定期的な経膣超音波検査や血液検査（CA-125など）を受けることが検討されます。



予防的卵管卵巣摘出術の検討

一定の年齢や条件を満たした場合、リスク低減を目的とした予防的な手術を検討することができます。手術のタイミングや内容については専門医と相談します。



遺伝専門医への相談

卵巣がんなどへの対策については、遺伝の専門医（遺伝カウンセラー・遺伝専門医）に相談することができます。ご自身の状況に合わせた最善の方法を一緒に考えます。

9．検査結果はご家族にも関係します

BRCA1・BRCA2の病的バリアントは、男性・女性に関係なく、**親から子へ受け継がれる可能性があります。**そのため、ご両親、きょうだい、お子さんなどの血縁者も、同じ病的バリアントを持っている可能性があります。これを「常染色体優性遺伝（または顕性遺伝）」といいます。

ただし、**ご家族が必ず遺伝子検査を受けなければならないわけではありません。**検査を受けるかどうかはそれぞれのご家族ご自身が決めることであり、強制されるものではありません。「家族にどのように伝えたらよいか」「家族も検査を受けた方がよいか」などについても、遺伝の専門医に相談することができます。

親・きょうだい

血縁者（第一度近親者）は、病的バリアントを持っている可能性が約50%あります。検査を受けるかどうかはご本人の意思によります。

お子さんへの遺伝

お子さんにも約50%の確率で受け継がれる可能性があります。お子さんの検査は成人後に本人の意思で判断することが基本とされています。

男性の血縁者も対象

BRCA2の病的バリアントは男性の乳がんや前立腺がんのリスクとも関係します。男性の血縁者も相談の対象になりえます。

10．遺伝について専門家に相談します

BRCA1・BRCA2に病的バリアントが見つかった場合には、**熊本大学病院 遺伝診療センターの遺伝専門医による遺伝カウンセリング**を受けることができます。遺伝カウンセリングとは、遺伝に関する情報を提供し、患者さんとご家族が自分たちにとって最善の選択をできるよう支援する専門的な相談の場です。

検査結果を聞いてすぐに、手術やご家族の検査などを決める必要はありません。ご本人のお気持ちやご家族の状況なども含めて、専門医と一緒に考えていくことができます。

乳房の今後の検査・予防について

今後、乳房についてどのような検査（MRI・マンモグラフィなど）や予防的手術を行っていくかについて相談できます。

卵巣がんへの対応について

卵巣がんなどに対してどのような検査や予防の方法があるか、具体的な選択肢について詳しく説明を受けられます。

ご家族への伝え方・家族の検査

ご家族にどのように伝えたらよいか、また家族も検査を受けた方がよいかなどについて、一緒に考えることができます。

お子さんへの遺伝について

お子さんに遺伝する可能性や、お子さんへの対応についても丁寧に説明し、ご不安を和らげるためのサポートを行います。

その他の心配・疑問について

遺伝に関するどのような疑問や不安も、遠慮なく相談することができます。専門医が丁寧に対応します。

11. 検査結果・個人情報について

遺伝子の検査結果は、**ご本人だけでなく血縁者にも関係する、とても大切な個人情報**です。検査で得られた遺伝情報や検査結果は、個人情報保護に関する法令や院内の規定に従って、適切に管理します。

情報の取り扱い

検査結果を含む遺伝情報は、個人情報保護法および医療機関としての情報管理規定に従い、厳重に管理されます。担当医療チーム以外の第三者に無断で提供されることはありません。

保険・就労への影響

現在の日本の法律では、遺伝情報を理由とした保険加入の拒否や雇用上の不利益取り扱いは禁止されています。ご不安な場合は担当医にご相談ください。

研究への利用について

検査結果が研究目的に使用される場合は、別途ご説明と同意確認を行います。同意されない場合でも、治療上の不利益は生じません。

12．検査費用について

BRCA1/2遺伝学的検査は、**一定の条件を満たす場合には健康保険で受けることができます。**保険診療の対象になるかどうかや、実際にお支払いいただく金額については、検査を受ける前に担当医よりご説明します。

20,200点

検査点数

BRCA1/2遺伝子検査（血液）の検査料です。

1点＝10円です。

4週間

結果までの期間

米国Myriad社での解析を含む、

結果報告までの目安の期間です。

※診察料などが別途かかる場合があります。また、高額療養費制度などにより、実際の自己負担額が異なる場合があります。詳しくは担当の医師または医療事務スタッフにお尋ねください。

13．検査を受けるかどうかは、ご本人が決めることができます

この検査を受けるかどうかは、**ご本人の意思で決めることができます。**説明を聞いたうえで、「もう少し考えたい」「家族と相談してから決めたい」「遺伝の専門家に相談してから決めたい」ということでも構いません。

検査を受けないことを選んでも、必要な乳がんの治療が受けられなくなることはありません。患者さんご自身のペースで、ご納得いただいてから判断してください。分からないことや心配なことがありましたら、遠慮なくお尋ねください。医療スタッフ一同、誠心誠意サポートいたします。

「もう少し考えたい」

すぐに決める必要はありません。時間をかけてご自身のペースで考えていただいて構いません。

「家族と相談してから」

ご家族と話し合ったうえで判断することは、とても大切なことです。資料をお持ち帰りいただけます。

「専門家に相談してから」

遺伝の専門医に事前に相談してから検査を受けるかどうかを決めることもできます。

> ご不明な点、ご不安なことがあれば、いつでも担当の医師・看護師にお声がけください。皆さんの健康を、チーム一丸となってサポートいたします。