

# はじめに

遺伝性腫瘍（いでんせいしゅよう）の診断は、あなたの治療方針の決定や、再発も含めた将来のがんのリスクを減らすための予防や早期発見のためのサーベイランス（遺伝子の特性に応じてきめ細かく行う定期的な検査）を考える助けになります。

またその結果は、あなたの血縁者（血のつながった方）の健康管理を考える助けにもなります。

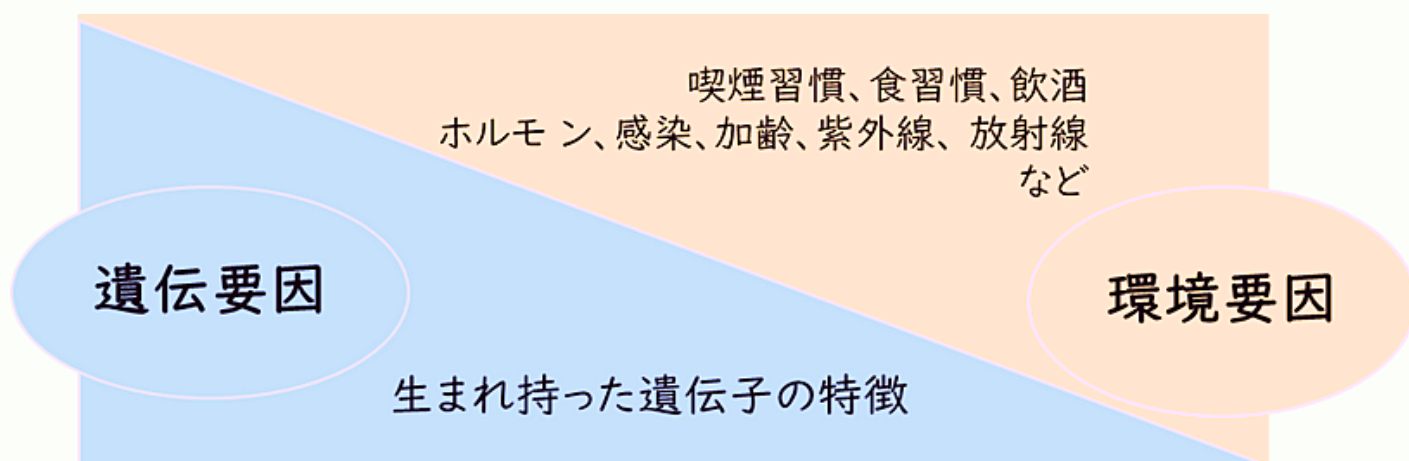
近年、遺伝性腫瘍の診断方法として、様々な遺伝子の検査が可能となっています。そのうち、1～数個の遺伝性腫瘍の原因遺伝子を調べる検査を単一遺伝子検査、複数の遺伝子を一度に検査することができるものを多遺伝子パネル検査（マルチジーンパネル テスティング、multi-gene panel testing: MGPT）と呼びます。

この冊子は、遺伝性腫瘍と遺伝学的検査について理解を深めることを目的に作成しました。みなさんお一人おひとりが、納得して適切な医療を受けていただくことを願っています。

# がんの発症と遺伝の関係

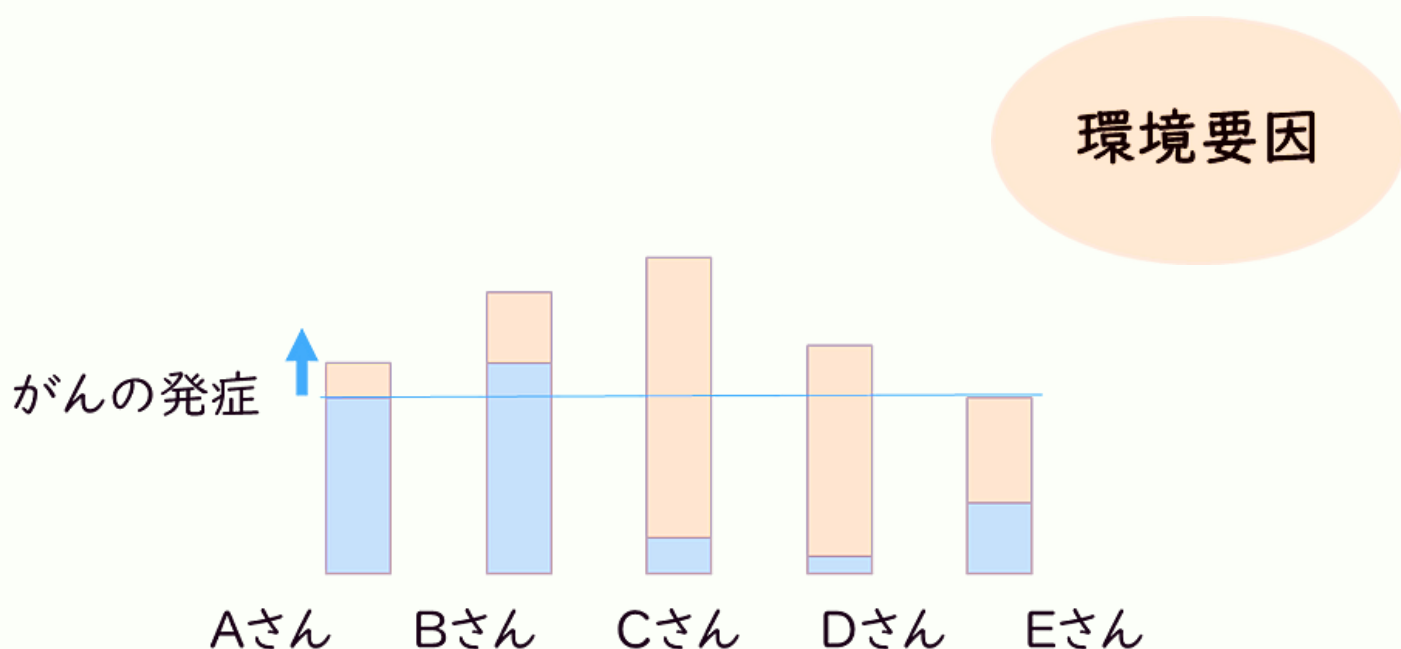
- 日本では、2人に1人が生涯で一度はがんを経験すると言われてています。
- 日本で、1年間に新たに診断されたがんは約99万例<sup>1)</sup>です。
- がんの発生には生活習慣や環境などの後天的な要因と、加齢という時間的な要因に加え、一人ひとりが生まれつきもっている遺伝的な特徴がかかっています。

1)がん情報サービス国立研究開発法人国立がん研究センター  
[https://ganjoho.jp/reg\\_stat/statistics/stat/summary.html](https://ganjoho.jp/reg_stat/statistics/stat/summary.html)



# がんの発症と遺伝の関係

がん発症の要因は個人個人で異なります。  
遺伝要因が大きい方もいれば、環境要因が大きい方もいます。

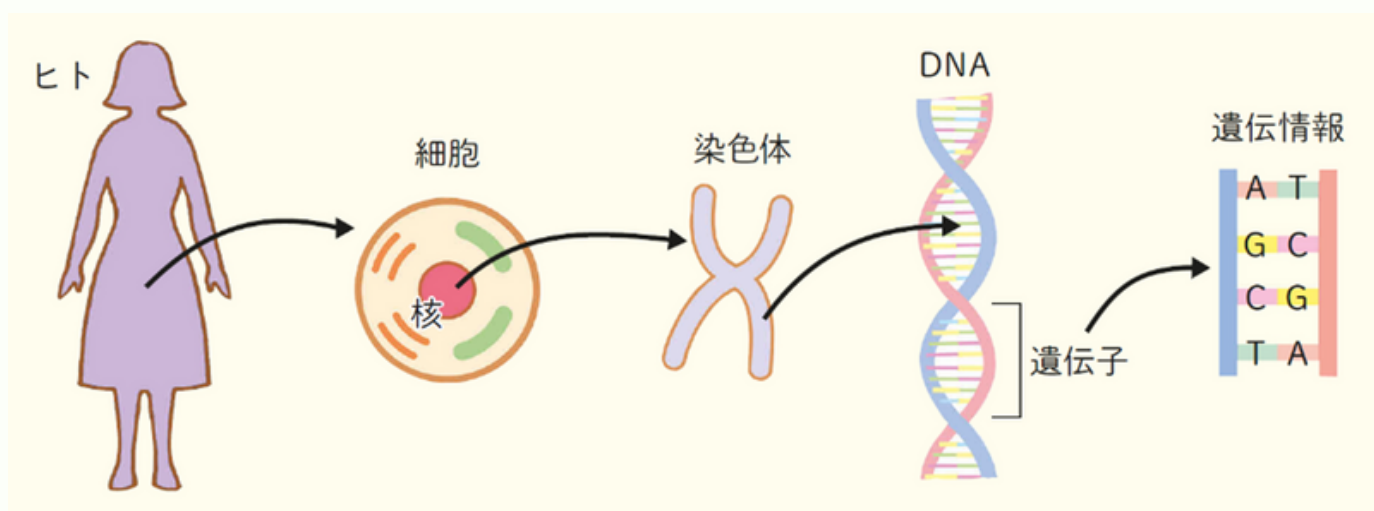


遺伝要因

環境要因

# 遺伝子とは

「遺伝子はからだの設計図」といわれるように、私たちのからだをつくる約37兆個の細胞では、遺伝子がタンパク質を作り出し、それぞれの役割を果たします。



遺伝性乳がん卵巣がんを知ろう！みんなのためのガイドブック2022年版より一部引用  
一般社団法人日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構ホームページ  
[https://johboc.jp/guidebook\\_g2022/column5/](https://johboc.jp/guidebook_g2022/column5/)



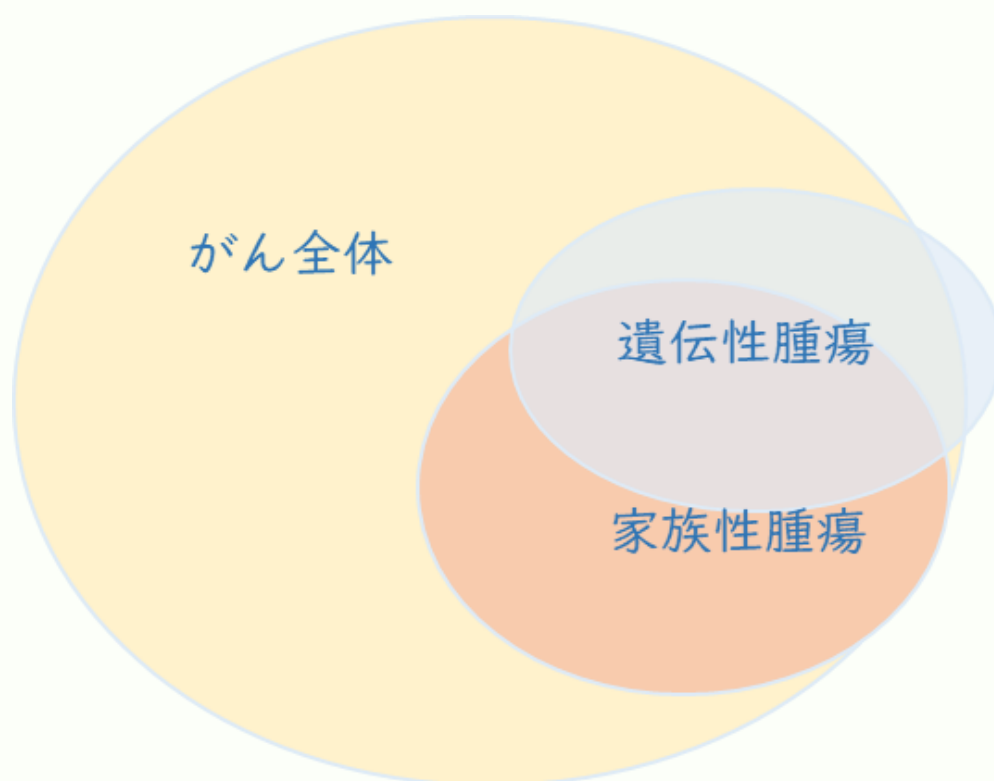
# 遺伝性腫瘍とは

遺伝的要因がより強く影響しているがんを「遺伝性腫瘍」と呼んでいます。がんの種類によりますが、がん患者さんの約1割は遺伝性腫瘍（遺伝性のがん）だと言われています。

遺伝性腫瘍は遺伝学的検査\*によって確定診断されます。

\* 遺伝学的検査

遺伝子に生まれつき病気に関わる特徴があるかどうかを採血などで調べる検査



# 遺伝性腫瘍と家族性腫瘍

## 遺伝性腫瘍

生まれつき、特定のがんを発症しやすい遺伝子の特徴を持っている。がんを発症した血縁者がいる場合もあれば、がんを発症した人がいない場合もある。

## 家族性腫瘍

家族（血縁者）内に集積して発症しているがん。生まれつきの遺伝子以外に、環境や偶発的な要因によっても起きる。

## 【遺伝性腫瘍の特徴】

本人や血縁者にこれらの特徴が一つでも当てはまる場合は、遺伝性腫瘍について検討が必要です。これらの特徴がみられない場合もあります。

- 比較的若い年齢でがんを経験
- ひとりで複数のがんを経験
- 2つある臓器の両方にごんを発症
- 家系内に特定のがんを発症した人が複数いる
- 遺伝性腫瘍に特徴的ながんの発症

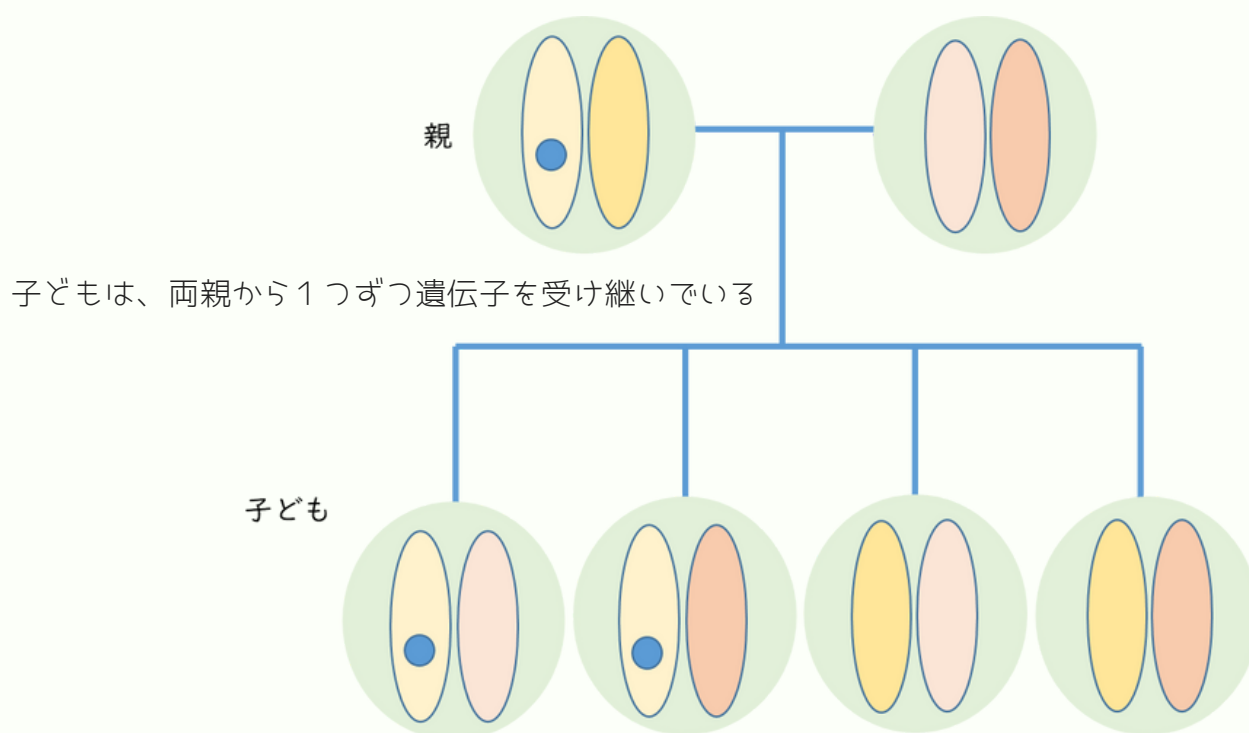
例) 卵巣がん、男性乳がん、甲状腺髄様がん、副腎皮質がん、骨肉腫など

# 遺伝子の特徴の 受け継がれ方

遺伝性腫瘍の場合、遺伝子の受け継がれ方は、主に常染色体顕性遺伝という形式です\*。

私たちは、ほとんどの遺伝子を2つ1組で持っており、父親と母親から1つずつ、受け継いでいます。親のどちらかが、遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子の特徴を持っている場合、それが子どもに受け継がれる確率は、2分の1（50%）の確率です。性別によって確率が変わることはありません。

※遺伝子によっては、別の遺伝形式をとるものもあります



遺伝の一例)  
遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子の特徴を●で示しています。



# 原因遺伝子と がん発症リスク

原因の遺伝子の種類によって、がんの発症率は異なります。また、同じ遺伝子でも臓器によって、がん発症率は異なることがあります。

高リスク

## がん発症リスクが高い遺伝子

多くの場合、診療ガイドラインや研究報告に基づく、リスクに見合った医学的管理の方法が提示されており、それらを選択できます。

中リスク

## がん発症リスクを高める遺伝子

診療ガイドラインや研究報告に基づく、効果的な医学的管理の方法が提示されていないこともあり、その場合、主治医らと個別に相談となります。

低リスク

## がん発症リスクを高める可能性がある遺伝子

多くの場合、診療ガイドラインや研究報告に基づくような医学的管理の方法は提示されておらず、主治医らと個別に相談が必要になります。

# 遺伝学的検査の種類

遺伝性腫瘍の可能性を知る遺伝学的検査として、多遺伝子パネル検査（MGPT）と単一遺伝子検査の二つがあります。

## 遺伝学的検査の種類と特徴

	多遺伝子パネル検査	単一遺伝子検査
目的	がん発症リスクに関連する複数の遺伝子を一度に調べる	がん種や家族歴などから予測される遺伝子を調べる
対象の遺伝子	数十個の遺伝子 複数の遺伝性腫瘍の原因遺伝子	1～数個の遺伝子 一つの遺伝性腫瘍の原因遺伝子
費用	保険未収載	保険収載されているものもある
結果	3～5週間程度	2～3週間程度
特徴	<ul style="list-style-type: none"> <li>一度に複数の遺伝子を検査することで、費用や時間の面で効率的なことがある</li> <li>家族歴がわからない場合や家系員が少ない方でも遺伝性腫瘍の診断ができる</li> <li>医学的管理の方法が確立していないような結果を得ることがある</li> <li>VUS*が検出される頻度が、単一遺伝子検査に比べて多い</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>医学的に有効な、結果に応じた手術や健康管理の方法が確立されていることが多い</li> <li>調べた遺伝性腫瘍については知ることができるが、他の遺伝性腫瘍の可能性が残る</li> <li>陰性やVUS他の遺伝性腫瘍の可能性を知るためには多遺伝子パネル検査が必要となる</li> </ul>

# 遺伝学的検査の方法と 結果の考え方

遺伝学的検査は採血で行います。

検査を受けた場合に得られる結果は陽性・病的意義不明 (Variant of uncertain significance ; VUS)・陰性の3通りです。

## 遺伝学的検査で得られる種類とその考え方

結果判定の種類	考え方
陽性 POSITIVE - Pathogenic - Likely Pathogenic	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子の特徴が検出された</li> <li>• 遺伝的リスクに応じた治療方針や健康管理が選択できる</li> <li>• 血縁者も同じ特徴を持っている可能性がある</li> </ul>
陰性 NEGATIVE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 病気と関わる遺伝子の特徴は検出されなかった</li> <li>• 今回調べた遺伝子に関連する遺伝性腫瘍は否定された</li> </ul>
病的意義不明 VARIANT OF UNCERTAIN SIGNIFICANCE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 現時点では、病的意義が未確定な遺伝子の特徴が検出された</li> <li>• 将来的に、判定が変わる可能性がある</li> <li>• 治療方針や健康管理の選択は、家族歴やご本人の病歴に応じて医療者と相談して選択する</li> </ul>

---

# 検査の限界

多遺伝子パネル検査、単一遺伝子検査いずれも、検査で調べていない遺伝子に特徴を持つ可能性もあるため、遺伝子の特徴が検出されない場合でも、他の遺伝性疾患の可能性は否定できません。また現在の検査技術では解析できない場合もあります。

# 遺伝性腫瘍と分かった場合に考えていくこと

## 【ご本人に対して】

結果に応じたサーベイランス（遺伝子の特性に応じてきめ細かく行う定期的な検査）やリスク低減処置の計画が可能となります。

サーベイランスの内容・開始年齢・頻度などは遺伝子によって異なります。

## 【血縁者に対して】

血縁者も同じ遺伝子の特徴を持ち、がんになりやすい体質である可能性があります。

同じ遺伝子の特徴を持っているかどうかは、遺伝学的検査で調べることができます。血縁者の場合、家系内で見つかった遺伝子の特徴の有無を調べる遺伝学的検査を受けることができます。

血縁者についても、遺伝学的検査を行うことで遺伝情報に応じた健康管理につなげることができます。

# 遺伝性腫瘍について 知りたい・相談したい場合

ご自身のがんについて、家族や血縁者のがんについて、遺伝性のがんかどうか、遺伝学的検査をどうしたらいいか、相談できる場所があります。遺伝の専門のスタッフ（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護専門看護師など）が対応します。

まずはお近くの施設までお問い合わせください。

全国遺伝子医療部門検索システム

<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>

遺伝性乳癌卵巣癌総合診療施設一覧

<https://johboc.jp/shisetsunintei/shisetsulist/>

認定遺伝カウンセラー協会 認定遺伝カウンセラーを探す

<https://jacgc.jp/search/>

## この資料について

この資料は厚生労働科学研究費補助金を受け、がん対策推進総合研究事業ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究班（櫻井班）により作成されました。

みなさまの診療において検査前の説明用にご使用いただく目的で作成しておりますので、資料の内容を許可なく改変・転載することは禁じます。

今後、一般社団法人日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構（JOHBOC）の協力を経て、資料の更新を継続的に行います。

実際に使われた方の感想やコメント、本資料についてお問い合わせがありましたら、下記までご連絡をお願いします。

JOHBOC 遺伝学的検査説明資料についてのお問合せ  
<https://アドレスこれから入れる>

