

# BRCA遺伝子検査について

この資料は、**乳癌の手術を予定している患者さん**を対象に作成されたものです。検査の説明を補い、理解を助けるために作成されたものですので、この資料だけでは医師の説明の代わりにはなりません。必ず担当医師の説明を受けてください。

## BRCA遺伝子とは

- 乳がん全体の5～10%は、遺伝要因が強く関係して発症する遺伝性腫瘍とされています。そのうちの1つが、**遺伝性乳がん・卵巣がん症候群**です。遺伝性乳がん・卵巣がん症候群に關与する遺伝子として、**BRCA1遺伝子とBRCA2遺伝子（以下BRCA遺伝子）**という2種類の遺伝子が同定されています。この遺伝子のどちらかに病的変異がある場合に、遺伝性乳がん・卵巣がん症候群と診断されます。
- BRCA遺伝子に病的変異がある女性は、病的変異のない女性と比べて、**乳がんや卵巣がん発症のリスクが高い**ことが知られています。

	一般的な日本人	BRCA1遺伝子に病的変異がある場合	BRCA2遺伝子に病的変異がある場合
乳がんにかかるリスク	生涯で9%	70歳までに57%	70歳までに49%
卵巣がんにかかるリスク	生涯で1%	70歳までに40%	70歳までに18%

参考：Chen S, et al. J Clin Oncol. 2007;25(11):1329-1333.  
国立がん研究センターがん情報サービス「がん登録・統計」（2013年データ）

- また、**原発性の2つ目の乳がんを発症するリスクも高い**とされています。しかし、BRCA遺伝子に病的変異があったとしても、必ず乳がんや卵巣がんを発症するわけではなく、一生がんを発症しない人もいます。

## 検査の方法と費用

- BRCA遺伝子検査は、**BRCA1遺伝子とBRCA2遺伝子のどちらかに病的変異があるかどうかを確認する検査**です。採血をして、血液よりDNAを抽出し、検査を行います。検査の結果が出るまでには約3週間かかります。
- この遺伝子検査は外部の検査機関にて行われますが、あなたの血液（検査試料）を病院から出す前に、名前などの個人情報<sup>①</sup>は全て取り除き、個人を特定できない記号で検査の依頼をします。
- 乳がんと診断されている方に対するBRCA遺伝子検査は、保険収載として認められています。（3割負担の方の場合：約6万円の負担になります）

## 検査結果の解釈

<p><b>「陽性」</b></p> <p>(病的変異、または病的変異疑い)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BRCA遺伝子の病的変異が見つかったことを意味します。つまり、あなたが発症した乳がんあるいは卵巣がんは遺伝性であり、原発性の2つ目の乳がんや卵巣がんを発症するリスクが高いと言えます。</li> <li>• ただし、がんがいつ、どの部位に発症するのかということまで予測することはできません。</li> </ul>
<p><b>「不確定」</b></p> <p>(臨床的意義不明のバリエーション)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BRCA遺伝子に“ある変異”が見つかったけれども、それが乳がんや卵巣がんの発症と関連付けられるのかがはっきりしていないことを意味します。よって、遺伝子検査の結果をすぐにあなたのがんのリスク評価に役立てることはできません。</li> <li>• ただし、今後研究データが収集され、その変異の意味がはっきりするようになるかもしれません。</li> </ul>
<p><b>「陰性」</b></p> <p>(遺伝子多型の可能性、または遺伝子多型)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 今回行った検査では、BRCA遺伝子に病的変異が見つからなかったことを意味します。</li> <li>• しかし、今回行った検査では検出できない変異や、BRCA遺伝子以外の遺伝子に病的変異がある可能性は否定できません。</li> </ul>

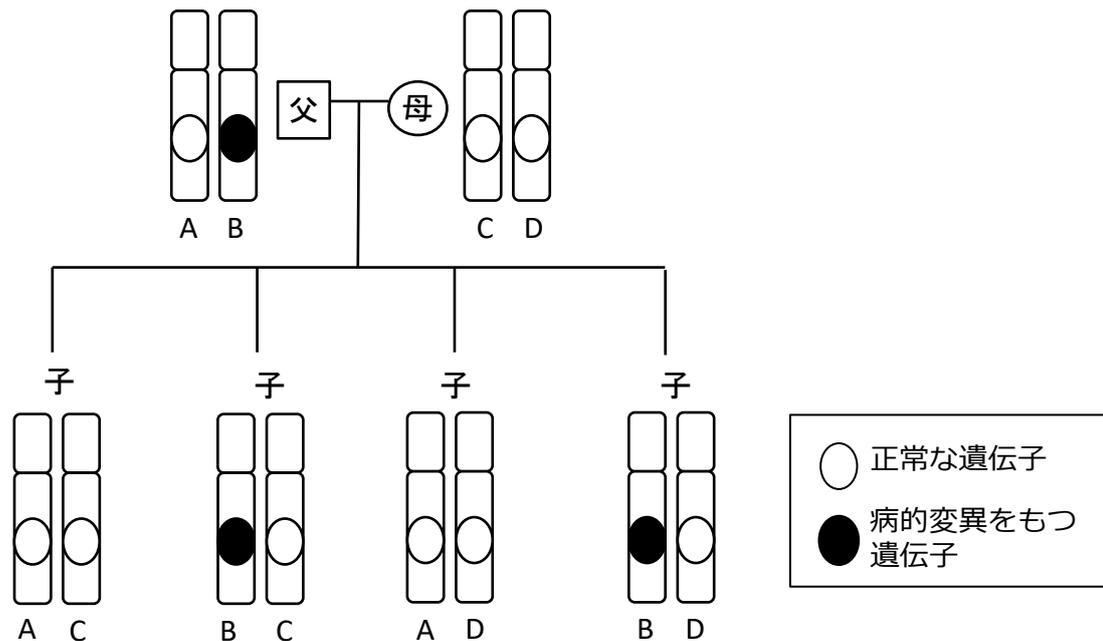
## 病的変異が見つかった場合の選択肢

- **BRCA遺伝子に病的変異があった場合、早期発見や外科的な予防**といった適切な医療が可能になります。
- 乳がんを発症している側の乳房に関しては、強い温存手術の希望がなければ乳房切除が勧められます。
- 乳がんを発症していない反対側の乳房に対して、（予防的に乳房を切除する）**対側リスク低減乳房切除術**を行うことを検討してもよいと考えられます。リスク低減乳房切除を行わない場合には、**乳房MRIによる乳がん検診**を行うことが勧められます。
- さらに、卵巣がんや卵管がんを発症していないか、精密検査が必要です。卵巣がんや卵管がんを発症していない場合、35～40歳頃で、妊娠・出産の希望や可能性がなければ、（予防的に両側の卵巣と卵管の摘出を行う）**リスク低減卵管卵巣摘出術**が勧められます。

(参考：患者さんのための乳癌診療ガイドライン2019年版)

## 血縁者への影響

- ▶ あなたがBRCA遺伝子検査を受けて病的変異が見つかった場合には、血縁者も同じ変異を持っている可能性があります。親のどちらかが病的変異を持っている場合、その病的変異が子どもに受け継がれる確率は、性別に関係なく**1/2 (50%)**です。そのような場合には、血縁者も乳がんや卵巣がんの発症リスクが一般よりも高い可能性があることを伝えて、がん予防の対策を立てていただくことが望ましいとされています。



- ▶ **BRCA遺伝子に病的変異をもつ女性の場合**、乳がんの早期発見のために、25歳頃から乳房MRIによる乳がん検診を行うことが勧められます。卵巣がんと卵管がん対策としては、35歳以上で、妊娠・出産の希望や可能性がなければ、リスク低減卵管卵巣摘出術を行うことが強く勧められています。
- ▶ **BRCA遺伝子に病的変異をもつ男性の場合**、乳がんと前立腺がんの発症が比較的多いことがわかっていますので、自己乳房検診の指導を受けるとともに、40歳頃には一度マンモグラフィ検査を、さらにこの頃から腫瘍マーカーであるPSAを測定する前立腺がんの検診を受けることが勧められます。

(参考：患者さんのための乳癌診療ガイドライン2019年版)

- ▶ 血縁者が希望する場合には、その血縁者があなたと同じ変異を持っているかについて遺伝子検査（血縁者向け検査：自費診療）で確認することができます。乳がんや卵巣がんの遺伝や遺伝子検査などについて疑問や心配がある場合には、遺伝カウンセリング外来で相談することができます。
- ▶ 検査結果は、あなたの承諾がない限り第三者に開示されることはありません。検査結果のご家族への開示については、あなたの意思を尊重します。

## 検査を受けること・受けないことの利益と不利益

- この検査を受けるかどうかは、あなたの自由な意思でお決めください。遺伝子検査を受けないでいることも、時間が経ってから改めて受けるかどうか検討することも可能です。
- 遺伝子検査を受けること・受けないことによる利益と不利益は、個人の考え方で異なります。例えば、遺伝要因をはっきりさせないほうが不安を抱かないという方もいらっしゃいますし、一方で遺伝要因がはっきりしないことによって不安が生じる方もいらっしゃいます。以下には、遺伝子検査を受けた場合に、一般的に予想されるリスクと不利益についてお示ししますが、あなたにとってどんなリスクや不利益があるのかを考えておくことが大切です。

	遺伝子検査を受けた場合	
	病的変異が見つかった場合	不確定あるいは陰性だった場合
一般的に予測される利益	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 原発性の2つ目の乳がんや卵巣がんを発症するリスクが高いと言えます。その情報が、早期発見・予防のための対策や将来の人生設計に役立つことがあります。</li> <li>• あなたの血縁者が希望する場合には、血縁者向け検査を受けることができるようになります。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• この検査結果から得られる有益な情報はありません。</li> </ul>
一般的に予測される不利益	<ul style="list-style-type: none"> <li>• あなたが将来2つ目の乳がんあるいは卵巣がんを発症するリスクが高いことを意味しますので、不安を抱えることになるかもしれません。</li> <li>• あなたの血縁者が同じ変異を持っている可能性がありますので、血縁者のがんの発症に関する不安や罪悪感を持つことがあるかもしれません。</li> <li>• この遺伝情報が誰かに知られることによって、将来、社会的な差別（例えば、就職や生命保険の契約において）を受ける可能性が全くないとは言えません。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 今回行った検査では検出できない変異や、BRCA遺伝子以外の遺伝子に病的変異がある可能性は否定できません。乳がんや卵巣がん発症のリスクは、あなたの乳がんや卵巣がんの既往歴や家族歴を考慮して推定されます。</li> <li>• 遺伝要因が特定されなかったことで、遺伝子検査を受けたことに対して後悔するかもしれませんし、別の不安が生じるかもしれません。</li> </ul>