

遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査

# 「遺伝性のがん」の 検査をお考えの方へ



## 遺伝性腫瘍とは

がんは、加齢や環境要因（食事、喫煙、生活習慣等）、遺伝的要因など様々な要因が影響して発症すると考えられています。それぞれの要因がどの程度関係しているかは人によって様々ですが、がん発症者の約10%は、生まれつき持っている遺伝子の変化の影響で特定のがんを発症しやすい体質である「遺伝性腫瘍」と考えられています。

## 遺伝性腫瘍の方にみられる特徴

遺伝性腫瘍の方には、次のような特徴がみられることが多いです。

ただし、下記の特徴に当てはまらない場合でも遺伝性腫瘍と診断されることがあります。

1. 比較的若い年齢でがんを発症した
2. 血縁者に同じ種類のがんと診断された方が複数人いる  
(例：母親と母方の叔母が卵巣がん)
3. 複数もしくは両側のがんを発症した  
(例：45歳で子宮体がん、52歳で大腸がんを発症)  
(例：37歳で左側乳がん、45歳で右側乳がんを発症)

## 関連がんの発症リスクはどのくらい高い？

遺伝性腫瘍の方は、特定のがん種（関連がん）に対して高い発症リスクを持ちます。

例として、遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）における関連がんの発症リスクは次のとおりです。

関連がん	一般集団	BRCA1遺伝子に病的バリエーションあり	BRCA2遺伝子病的バリエーションあり
乳がん	12%	53~78%	44~80%
2回目の原発性乳がん	2%（5年以内）	20~42%（10年以内）	10~30%（10年以内）
男性乳がん	0.1%	1~2%	7~8%
卵巣がん	1-2%	44~65%	13~29%
前立腺がん	6%（69歳まで）	7~26%	19~61%
膵がん	0.5%	3~4%	4~9%

## 検査結果を健康管理に役立てるために



検査では、あなたに遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子の変化（病的バリエーション）があるかどうかを調べます。通常、次のうちいずれかの検査結果が報告されます。

### Positive（陽性）

病的バリエーションが見つかったという結果です。治療方針や予防・早期発見のための方策、血縁者の健康管理について検討することが推奨されます。

### VUS（病的意義不明）

遺伝子の変化が見つかったものの、現時点では病的かどうか不明であるという結果です。今後、医学の進歩によって解釈が変わる可能性があるため、検査結果は大切に保管しましょう。

### Negative（陰性）

検査で調べた遺伝子には、病的バリエーションは見つからなかったという結果です。遺伝性腫瘍の可能性が完全に否定できるものではありません。



検査の結果は、次のように今後の健康管理に役立てることが考えられます。

## 今後のがん発症リスクに対する予防・早期発見

### サーベイランス

関連がんの早期発見に繋がるようリスクに応じた定期的ながん検診を行います。

### リスク低減手術

関連がんのリスクを低減することを目的に、臓器を予防的に切除する手術です。一部の遺伝性腫瘍では、リスク低減手術が選択肢となります。

### 例：遺伝性乳がん卵巣がん症候群（BRCA1遺伝子）における推奨事項<sup>1</sup>

乳がん	既発症の場合：対側リスク低減乳房切除術（CRRM）、造影乳房MRIを用いたサーベイランス 未発症の場合：両側リスク低減乳房切除術（BRRM）、造影乳房MRIを用いたサーベイランス
卵巣がん	リスク低減卵管卵巣摘出術（RRSO）、低用量経口避妊薬（OC）あるいは低用量エストロゲン・プロゲステン配合薬内服（条件付き推奨）
膵がん	MRI/MRCPまたは超音波内視鏡を用いたサーベイランス （リスクに応じて50歳未満でも考慮・6~12カ月に1回）
前立腺がん	前立腺特異抗原（PSA）によるサーベイランスを40歳から開始

## 既存のがんに対する治療方針の判断

### 術式選択の判断

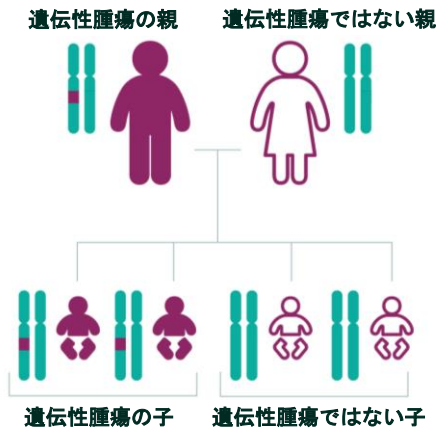
乳がんの手術で乳房を部分切除するか、全摘出するか、のように術式を判断するための情報として役立つことがあります。

### 薬剤選択の判断

特定の遺伝子に病的バリエーションがあるかどうかによって、薬剤の効果の予測に役立つことがあります。

## あなたの検査結果がご家族におよぼす影響

遺伝性腫瘍であることが判明した場合、血縁者も同じ病的バリエントを持っている可能性があります。あなたと同じように、血縁者にとっても健康管理に役立つ情報となり得ます。



両親や子供、きょうだい、最大50%の確率であなたと同じ病的バリエントを持つ可能性があります。

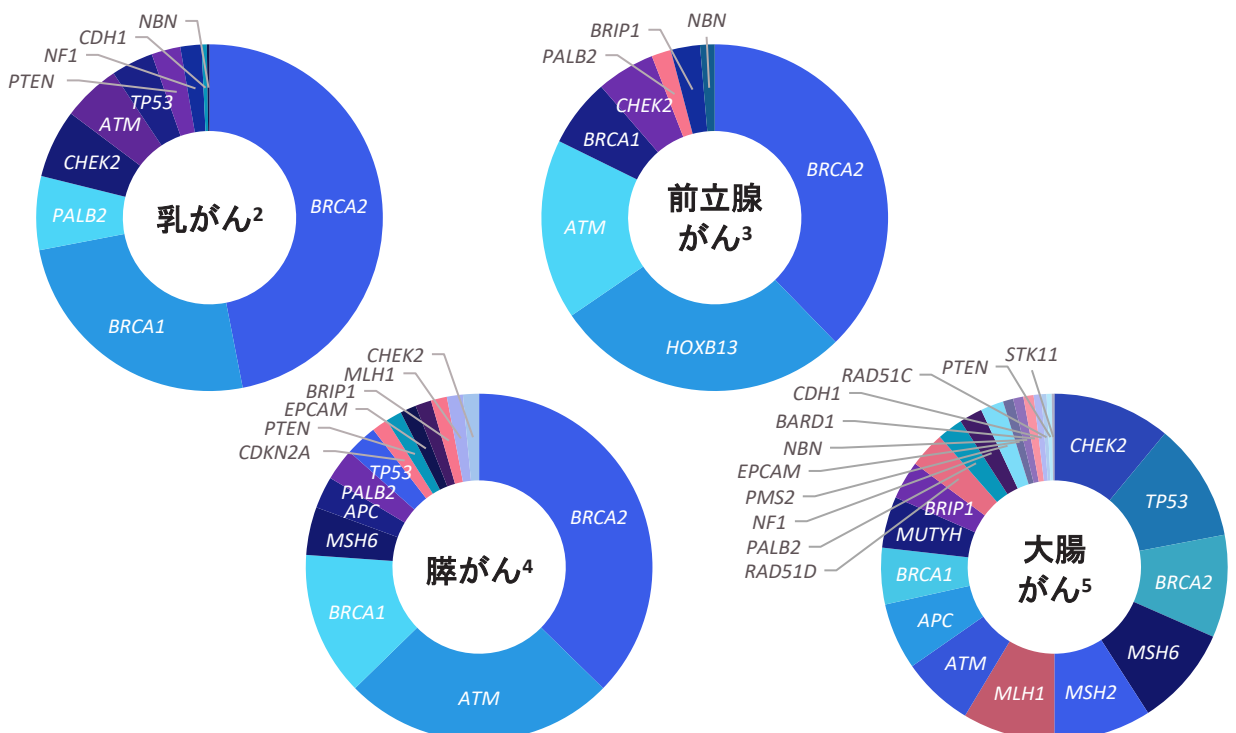
また、ご家族はあなたと異なる病的バリエントを持っている可能性もあります。

遺伝性腫瘍についてご家族とコミュニケーションを行う際には、遺伝カウンセリングで相談することも可能です。遺伝医療の専門家によるサポートを受けることができます。

## 遺伝性腫瘍に関わる遺伝子と「多遺伝子パネル検査」

遺伝性腫瘍に関わる多数の遺伝子があり、関与する遺伝子もがん種によって様々です。そのため、遺伝子を一つずつ検査するより、複数の遺伝子を同時に検査する方が効率的と考えられています。多遺伝子パネル検査では、遺伝性腫瘍に関わる複数の遺伝子を同時に調べます。

### 日本人がん患者における病的バリエントの頻度



# 主要な多遺伝子パネル検査一覧

	乳がん パネル	乳がん 婦人科がん パネル	前立腺がん パネル	膵がん パネル	大腸がん パネル	胃がん パネル	遺伝性 PGL/PCC パネル	肉腫 パネル	一般的な 遺伝性腫瘍 パネル	マルチがん パネル
遺伝子数	13	21	12		20	21	11	29	48	70
BRCA1	BRCA1	BRCA1	BRCA1	BRCA1					BRCA1	BRCA1
BRCA2	BRCA2	BRCA2	BRCA2	BRCA2					BRCA2	BRCA2
CDH1	CDH1	CDH1				CDH1			CDH1	CDH1
PALB2	PALB2	PALB2	PALB2	PALB2					PALB2	PALB2
PTEN	PTEN	PTEN			PTEN				PTEN	PTEN
STK11	STK11	STK11		STK11	STK11	STK11			STK11	STK11
TP53	TP53	TP53	TP53	TP53	TP53	TP53		TP53	TP53	TP53
ATM	ATM	ATM	ATM	ATM					ATM	ATM
CHEK2	CHEK2	CHEK2	CHEK2						CHEK2	CHEK2
NBN								NBN		
NF1	NF1	NF1		NF1		NF1	NF1	NF1	NF1	NF1
EPCAM		EPCAM	EPCAM	EPCAM	EPCAM	EPCAM		EPCAM	EPCAM	EPCAM
MLH1		MLH1	MLH1	MLH1	MLH1	MLH1		MLH1	MLH1	MLH1
MSH2		MSH2	MSH2	MSH2	MSH2	MSH2		MSH2	MSH2	MSH2
MSH6		MSH6	MSH6	MSH6	MSH6	MSH6		MSH6	MSH6	MSH6
PMS2		PMS2	PMS2	PMS2	PMS2	PMS2		PMS2	PMS2	PMS2
BRIP1		BRIP1							BRIP1	BRIP1
BARD1	BARD1	BARD1							BARD1	BARD1
RAD51C	RAD51C	RAD51C							RAD51C	RAD51C
RAD51D	RAD51D								RAD51D	RAD51D
DICER1		DICER1						DICER1	DICER1	DICER1
SMARCA4		SMARCA4							SMARCA4	SMARCA4
CDKN2A				CDKN2A					CDKN2A	CDKN2A
APC				APC	APC	APC		APC	APC	APC
AXIN2					AXIN2				AXIN2	AXIN2
BMPR1A					BMPR1A	BMPR1A			BMPR1A	BMPR1A
GREM1					GREM1				GREM1	GREM1
KIT						KIT		KIT	KIT	KIT
MEN1				MEN1					MEN1	MEN1
MUTYH					MUTYH				MUTYH	MUTYH
PDGFRA						PDGFRA		PDGFRA	PDGFRA	PDGFRA
POLD1					POLD1				POLD1	POLD1
POLE					POLE				POLE	POLE
SDHA						SDHA	SDHA	SDHA	SDHA	SDHA
SDHB						SDHB	SDHB	SDHB	SDHB	SDHB
SDHC						SDHC	SDHC	SDHC	SDHC	SDHC
SMAD4					SMAD4	SMAD4			SMAD4	SMAD4
TSC1				TSC1					TSC1	TSC1
TSC2				TSC2					TSC2	TSC2
VHL				VHL			VHL		VHL	VHL
MSH3					MSH3				MSH3	MSH3
NTHL1					NTHL1				NTHL1	NTHL1
CTNNA1						CTNNA1			CTNNA1	CTNNA1
HOXB13			HOXB13						HOXB13	HOXB13
SDHD						SDHD	SDHD	SDHD	SDHD	SDHD
CDK4									CDK4	CDK4
ALK									ALK	ALK
BAP1									BAP1	BAP1
BLM					BLM			BLM		BLM
CDC73									CDC73	CDC73
CDKN1B									CDKN1B	CDKN1B
CDKN1C								CDKN1C		
EGFR									EGFR	EGFR
FH							FH	FH	FH	FH
FLCN									FLCN	FLCN
HRAS								HRAS		
MAX							MAX			MAX
MET									MET	MET
MITF									MITF	MITF
NF2									NF2	NF2
POT1								POT1	POT1	POT1
PRKAR1A								PRKAR1A	PRKAR1A	PRKAR1A
PTCH1								PTCH1	PTCH1	PTCH1
RB1								RB1	RB1	RB1
RECQL4								RECQL4		
RET							RET		RET	RET
SDHAF2							SDHAF2		SDHAF2	SDHAF2
SMARCB1									SMARCB1	SMARCB1
SMARCE1									SMARCE1	SMARCE1
SUFU								SUFU	SUFU	SUFU
TMEM127							TMEM127		TMEM127	TMEM127
WRN								WRN		
AIP									AIP	AIP
LZTR1									LZTR1	LZTR1
MBD4					MBD4				MBD4	MBD4
EXT1								EXT1		
EXT2								EXT2		
RHBDF2						RHBDF2				

## 検査の流れ

### ① 遺伝カウンセリング

遺伝医療の専門家（臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー等）とのカウンセリングです。  
あなたや血縁者の病歴をもとに遺伝性腫瘍の可能性を検討し、検査の目的や注意点の説明が行われます。  
分からないことや心配なことについて相談することもできます。



### ② 採血

検査希望する場合は、採血を行います。



### ③ 検査の実施

血液を米国の検査機関へ送り、血液から抽出したDNAで病的バリエーションの有無を調べます。



### ④ 検査結果の説明

検査結果をもとに、あなたの今後の治療方針や予防・早期発見の方策について話し合います。  
また、血縁者の健康管理のための対応についても方針を考えます。

遺伝性のがんについて  
知りたいこと心配なことがあれば  
まずは遺伝医療の専門家に相談してみましょう

#### References

1. 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版 日本遺伝性腫瘍学会
2. Momozawa Y, et al., (2018) *Nat Commun.* 9(1):4083.
3. Momozawa Y, et al., *J Natl Cancer Inst.* 2020 Apr 1;112(4):369-376.
4. Mizukami K, et al., *EBioMedicine.* 2020 Oct;60:103033.
5. Fujita M, et al., *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2022 Sep;20(9):2132-2141.e9.

### 医療機関使用欄



ラボコープ・ジャパン合同会社

〒104-0045 東京都中央区築地2-11-9 RBM築地駅前ビル2F

Email: [MarketJP@labcorp.co.jp](mailto:MarketJP@labcorp.co.jp) / TEL: 03-6226-0880 / FAX: 03-6226-0913