

遺伝性腫瘍症候群  
がんの原因はなんですか？

- がんの原因には「遺伝要因」「時間」「環境要因」が関係しています。

**環境要因**

喫煙 飲酒 食事  
炎症 感染 生活習慣  
など

**時間**

加齢

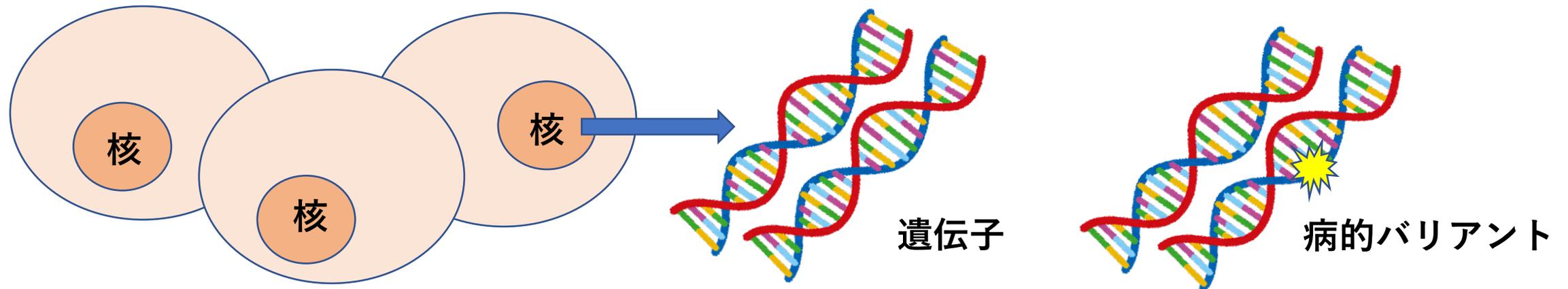
**遺伝要因**

生まれつき持っている  
遺伝子の変化

- がんの原因の約5～10%が、遺伝要因が深く関わる遺伝性のがん、すなわち「遺伝性腫瘍（症候群）」といわれています。

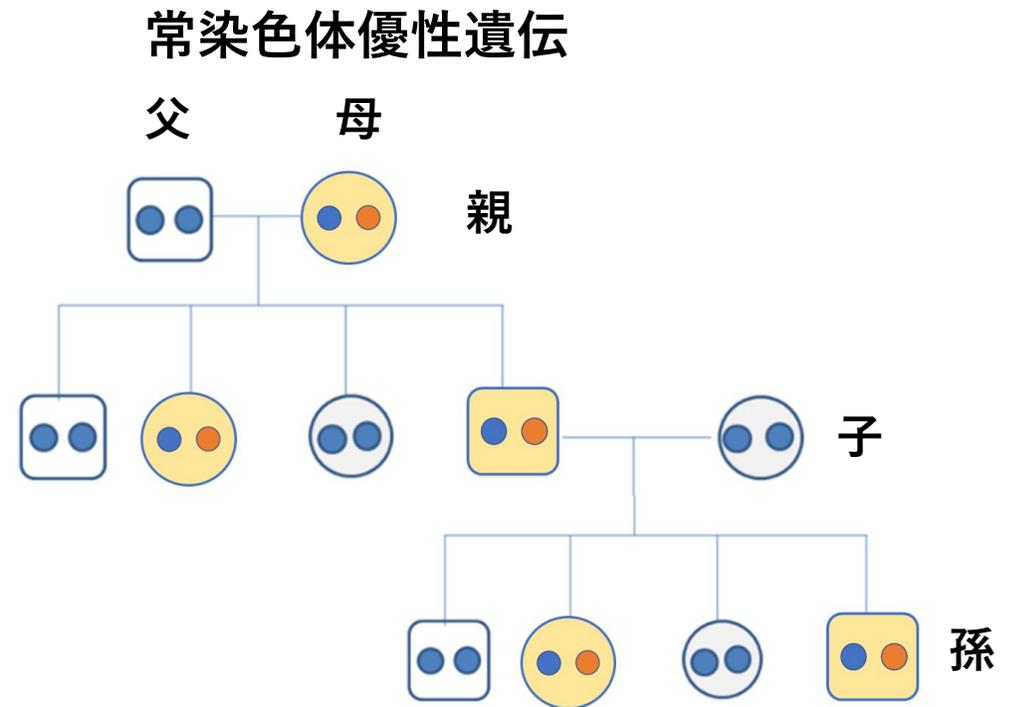
## 遺伝子とはなんですか？

- 遺伝子とは、体を作るための「設計図」のようなものであり、すべての細胞の核の中にあります。
- ひとりひとりが持っている遺伝子には少しずつ違いがあり、この違いを遺伝子の変化（バリエーション）といいます。
- 病気（がん）になりやすい遺伝子の変化を「病的バリエーション」といいます



# 遺伝性腫瘍症候群 がんは遺伝するの？

- 遺伝性腫瘍の場合、がん細胞自体が遺伝する事はありません。
- 私たちは同じ遺伝子を父親から1つ、母親から1つ受け継ぎ2つペアで持っています。
- ほとんどの遺伝性腫瘍では、がんになりやすい遺伝子の変化は、親から子へ、性別に関わらず**50%**の確率で（母または父から）引き継がれます。
- がんになりやすい遺伝子の変化を受け継いでも、必ずがんを発症するわけではありません。



## 遺伝性腫瘍は他のがんと、どう違うの？

- 遺伝性腫瘍には多くの種類があり、原因となる遺伝子によってがんの発症しやすい部位（臓器）や発症する確率は異なります。
- がんを実際に発症する確率を「浸透率」といいます。
- 遺伝性腫瘍の場合、一般のがんに比べて以下の特徴があります。

- 若くしてがんを発症する
- がんを何回も発症する
- 血縁者に同じようながんを発症した人がいる



遺伝性腫瘍  
代表的な遺伝性腫瘍症候群

遺伝性乳癌卵巣癌  
(HBOC)

リンチ症候群

家族性大腸  
ポリポージス  
(FAP)

MEN  
(I型,II型)

網膜芽細胞腫

リー・フラウメニ  
症候群

## 遺伝性腫瘍を確認する方法は？

- 通常、血液を用いて検査します。
- 遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子に、がんになりやすい変化があるかを調べることを「遺伝学的検査」といいます。
- この遺伝子の変化は、生活習慣などを変えても、基本的には生涯変わりません。
- 遺伝学的検査の結果は以下のように判定されます。

陽性	陰性	判定不能・未確定
病的バリエーションが認められた	病的バリエーションは認められなかった	意義不明のバリエーションが認められた
調べた遺伝子にがんになりやすい変化を認めた	調べた遺伝子にがんになりやすい変化は認めず	将来研究が進み陽性か陰性に変更される可能性あり

## 遺伝カウンセリングとはなんですか？

- 遺伝が関係する疾患や遺伝学的検査などについて、医学的根拠に基づく正しい情報を提供し、患者さんや、その御家族がより良い健康管理や治療の選択ができるように、遺伝の専門家と話をする場です。
- 御自身の将来やご家族への影響などの不安や疑問についても共有し、一緒に考え、解決していくお手伝いをします。
- 遺伝性腫瘍を考慮していく上で、血縁者の病歴は大切な情報です。がんの既往歴や診断時の年齢などを記載した家系図の作成が役立ちます。



## 遺伝性腫瘍を診断する目的は何ですか？

- がんの**発症予防（一次予防）**

前がん病変に対する処置や、がん発症率が高い臓器を予防的に摘出することで、がんの発症予防が可能な場合があります。

- がんの**早期発見（二次予防）**

がんの発症リスクに合わせた個別の検診を行う事で、ご自身や血縁者のがんの早期発見に役立ちます。

がんの発症率が高い臓器に対して、計画的に検査を行う予防策を「サーベイランス」といいます。

- がんの**治療**

遺伝性腫瘍の一部では、原因遺伝子に合わせた有効な薬剤が開発されており、治療薬の選択で参考になる場合があります。

# 遺伝性腫瘍 どこで診療してもらえるの？

## ➤ 遺伝医学専門医リスト

### ➤ 遺伝性腫瘍専門医リスト

<https://jsht-info.jp/wp/wp-content/uploads/2021/10/S.pdf>

### ➤ 臨床遺伝専門医リスト

[http://service.kktcs.co.jp/smms2/c/jbmg/ws/license/List\\_jbmg.htm?id=all&t=http://www.jbmg.jp/list/senmon.html](http://service.kktcs.co.jp/smms2/c/jbmg/ws/license/List_jbmg.htm?id=all&t=http://www.jbmg.jp/list/senmon.html)

## ➤ 遺伝医学認定研修施設リスト

### ➤ 遺伝性腫瘍学会 認定施設

<https://jsht-info.jp/wp/wp-content/uploads/2021/10/S.pdf>

### ➤ 臨床遺伝専門医制度委員会 認定施設

<http://www.jbmg.jp/list/kenshu.html>

## 遺伝性腫瘍症候群 専門用語の説明

- 遺伝学的検査  
遺伝性疾患の原因となる遺伝子に、疾患になりやすい変化があるかを調べること
- 浸透率  
ある遺伝子に疾患になりやす変化がある場合に、その疾患を実際に発症する確率
- 病的バリエーション  
疾患の原因であることが明らかな遺伝子の変化
- サーベイランス  
遺伝性腫瘍の種類に合わせて、計画的に臓器ごとの検診を行うためのがん予防策