

家族に乳がんの方がいる方へ ～BRCA 遺伝学的検査と乳がん予防～

1. 家族に乳がん患者がいると、自分のリスクも高くなる？

乳がんや卵巣がんは、遺伝的な要因が関係していることがあります。特に、**BRCA1/2 遺伝子の病的バリエーション (変異) **を持っている場合、乳がんや卵巣がんの発症リスクが高まることが知られています。

◆ 乳がんリスクが高くなる可能性がある方

家族 (親・兄弟姉妹・祖父母・おじおば・いとこ) に乳がん・卵巣がんの方がいる

家族が若い年齢 (45 歳以下) で乳がんを発症している

家族の中に複数のがん (膵がん、前立腺がんなど) を発症している人がいる

男性の家族が乳がんを発症している

このような方は、BRCA 遺伝学的検査を受けることで、自分のがんリスクを把握し、適切な対策をとることができます。

2. BRCA 遺伝学的検査とは？

BRCA1/2 遺伝子に病的バリエーションがあるかどうかを調べる血液検査です。検査を受けることで、将来的ながんのリスクを知り、適切な予防策を講じることができます。

◆ 検査の対象となる方

以下のいずれかに当てはまる場合、検査を検討しましょう。

- 血縁者 (家族) に BRCA1/2 の病的バリエーションが確認されている方がいる
- 45 歳以下で乳がんを発症したことがある
- 60 歳以下でトリプルネガティブ乳がん (TNBC) を発症したことがある
- 2 つ以上の原発性乳がん (両側、または片側で複数) を発症したことがある
- 卵巣がん・卵管がん・腹膜がんを発症したことがある
- 膵がんや前立腺がんを発症したことがある
- 家族の中に乳がん・卵巣がん・膵がんの方がいる

◆ 検査の費用について

乳がん・卵巣がんをすでに発症している方は、治療方針の決定のために保険適用となる場合があります。

未発症の方 (家族にがん歴があるが自分は健康な方) の場合は、自費診療となります。

自費検査の費用は施設によって異なりますが、数万円～20 万円程度かかることが一般的です。

3. 乳がん・卵巣がんの検査や予防について

- ◆ 乳がん検診を始める目安

18歳から 毎月 乳房自己検診

25歳から 半年から 1年に 1回 医師による乳房診察

25～29歳 1年に 1回 乳房造影MRI（もしくは乳房超音波検査）

30～75歳 1年に 1回 乳房造影MRIとマンモグラフィ（乳房超音波検査）

75歳以上 個別に検討 高リスクの方は、マンモグラフィだけでなく、造影乳房MRI検査を併用することが強く推奨されています。

現実的には造影剤を使用したMRIを毎年撮影することはハードルが高く、クリニックでは毎年のマンモグラフィと半年おきの乳房USを施行します。

4. 造影乳房MRIを用いたサーベイランスの重要性

- ◆ 造影乳房MRI検査とは？

造影剤を使用して乳房の詳細な画像を撮影する検査で、特に乳がんの早期発見に優れた精度を持っています。

- ◆ 造影乳房MRIが推奨される理由

感度が高い（MRIを含む検査では乳がんの検出感度が66.7～100%と非常に高い）

早期発見により生存率向上（MRI+マンモグラフィの検診を受けた群では、10年生存率が最大100%と高い）

マンモグラフィでは発見しにくい乳がんも検出可能

- ◆ 検査を受ける際の注意点

✔ 造影乳房MRIは専門医のいる施設で受けるのが望ましい

✔ 未発症の方は現時点で自費診療（数万円～十数万円）

✔ 既発症のHBOC患者（乳がん・卵巣がんを発症した方）は保険適用となる

✔ MRIのみで発見された病変には、MRIガイド下生検が必要となることがある

造影乳房MRIの導入は進んでいますが、MRIガイド下生検が可能な施設と連携した病院での検査が望ましいとされています。MRIガイド下生検が可能な東京科学大学へご紹介しています。

5. 卵巣がんのリスク管理

卵巣がんは早期発見が難しいため、BRCA1/2の病的バリエントがある方はリスク低減手術（RRSO）を検討することも重要です。

- ◆ 検査・予防方法

✔ 30～35歳以降は、超音波検査や腫瘍マーカー（CA125）測定を定期的に受ける

- ✓ 40歳以降は、リスク低減手術（卵管卵巣摘出術）を考慮

6. まずは医師に相談を！

「検査を受けるべきかわからない」「どのように乳がんを予防すればよいかわからない」
そんなときは、お気軽にご相談ください。

まとめ

- ✓ 家族歴がある方は、乳がん・卵巣がんのリスクが高くなる可能性がある
- ✓ BRCA 遺伝学的検査でリスクを把握し、適切な対策を検討
- ✓ 乳がん検診は家族の発症年齢を考慮して早めに開始
- ✓ 造影乳房 MRI は高リスク群に対して特に有効で、強く推奨される
- ✓ 卵巣がんのリスク管理も重要で、適切な検査や予防策を検討する