

遺伝性腫瘍に関する 遺伝学的検査のご案内

【監修】札幌医科大学医学部 遺伝医学
教授 櫻井 晃洋 先生



はじめに

がんは、生活習慣や環境要因、遺伝要因や加齢など、様々な原因が積み重なって発症すると考えられています。

このうち、両親から受け継がれた生まれつきの遺伝子の特徴が原因となる部分（遺伝要因）については、検査で調べることが可能です。検査の結果によっては、それぞれに適した治療法やその後のフォローアップを受けることができます。

この冊子では、遺伝要因を主として発症するがん（遺伝性腫瘍と呼ばれます）と、その原因を調べるための検査（遺伝学的検査と呼ばれます）について説明していきます。

検査に関して、少しでも不安や疑問に感じるがありましたら、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）にご相談ください。

目次

1. 遺伝性腫瘍とは？
2. 遺伝性腫瘍の原因
3. 遺伝性腫瘍の特徴
4. 遺伝学的検査でわかること
5. 遺伝学的検査の流れ

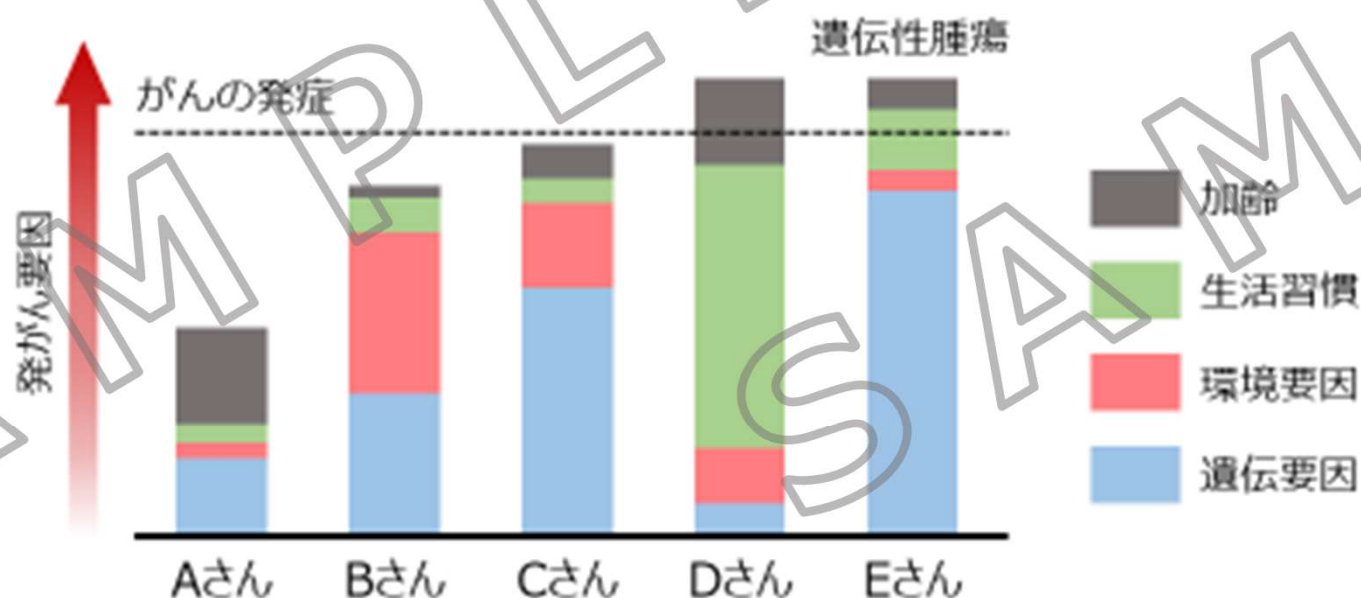
1. 遺伝性腫瘍とは？

現在日本では、2人に1人が生涯のうちに何らかのがんを発症と言われています。

また、毎年約100万人が新たにがんと診断されています。

がんは、喫煙や過度の飲酒などの生活習慣、紫外線への曝露やピロリ菌感染などの環境要因、遺伝要因、そして加齢など、様々な原因の積み重ねによって発症すると考えられています。

これらの原因のうち、どれががんの発症に大きく影響するかは、個人によって異なっています。



様々な原因で発症するがんのうち、遺伝要因を主として発症するがんのことを「遺伝性腫瘍」と呼びます。

遺伝要因には、影響の強いものや弱いもの、特定のがんになりやすいものなど、様々なものが知られています。

遺伝要因は、両親から受け継がれた生まれつきの遺伝子の特徴が原因と考えられており、遺伝学的検査によって調べることが可能です。検査の結果により、過去の症例情報などから、原因を特定できる場合があります。

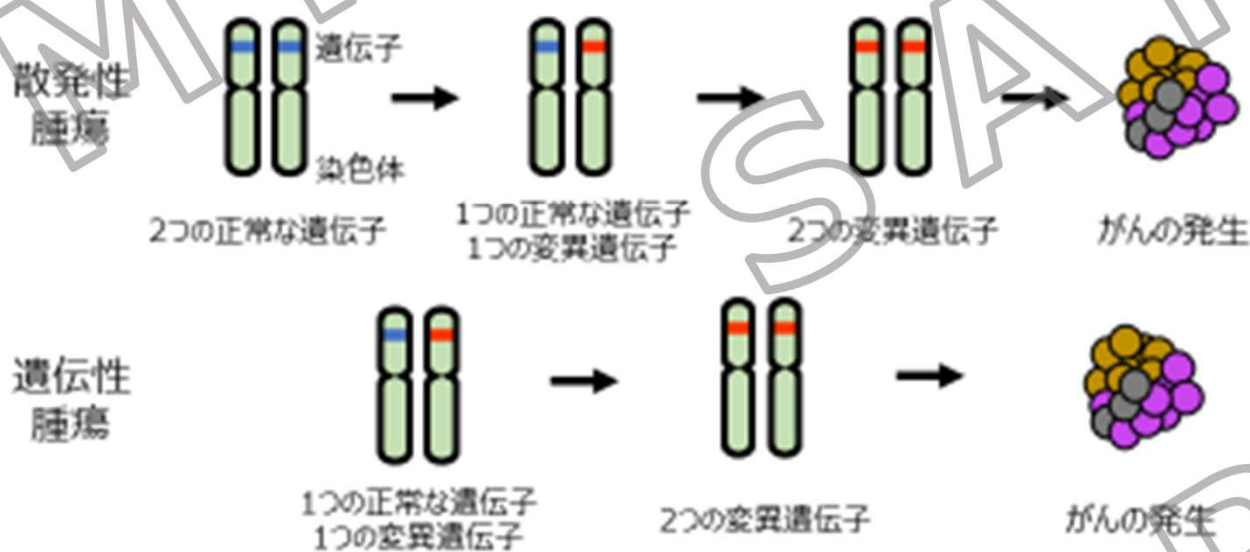
2. 遺伝性腫瘍の原因

私たちの体は37兆個ともいわれる細胞で構成されていますが、細胞の中にはDNAが存在し、生きていくのに必要なタンパク質の設計図となる遺伝子が記録されています。

遺伝子には様々な機能を持つものがありますが、がんは、環境要因などによって、これらの遺伝子に変化が生じ（バリエーションと呼びます）、それが蓄積することによって発生するとされています。



これに対し、遺伝性腫瘍は、主にがんの発生を抑える働きを持つ遺伝子に生まれつき変化（変異）が生じていることが原因です。



細胞内には父親由来の遺伝子と母親由来の遺伝子の2つがあるため、ひとつのがん抑制遺伝子に変化が起きても、もうひとつが正常に働いていれば、細胞はがん化しません。

しかし、もうひとつのがん抑制遺伝子にも変化が起きると、がんを発生させるスイッチが入ります。

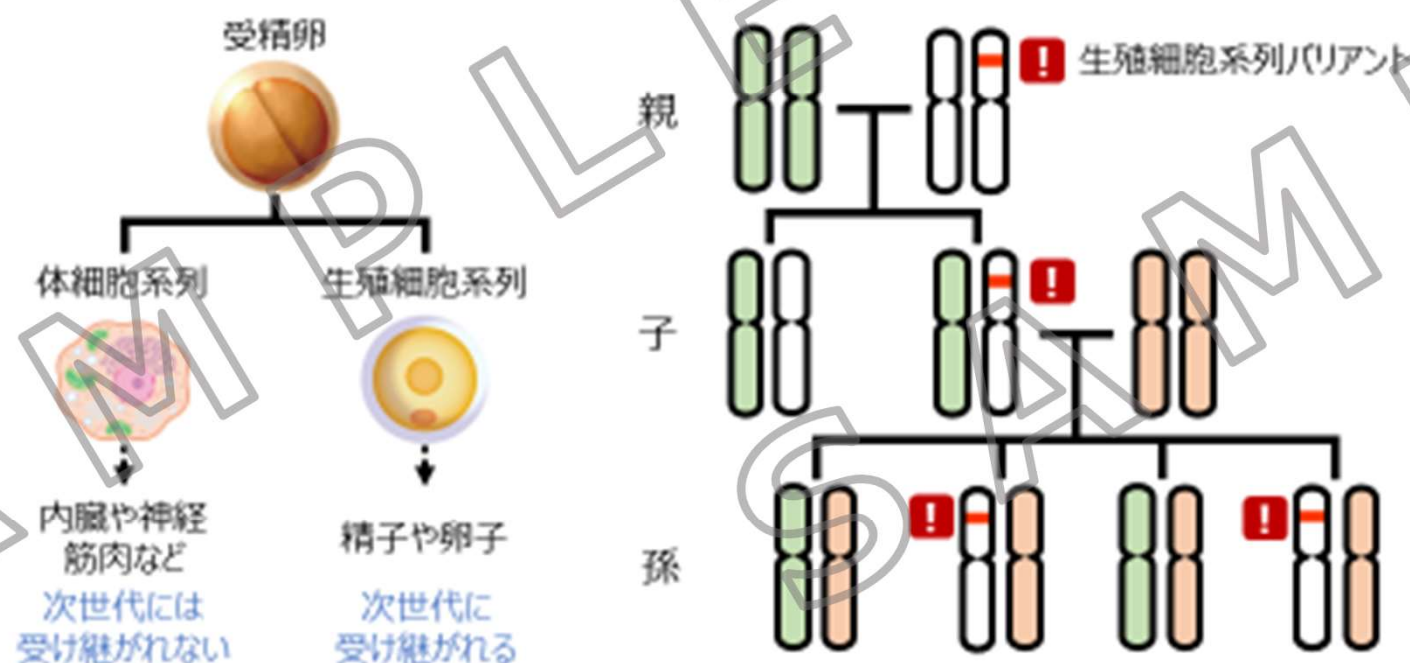
遺伝性腫瘍の多くは、ひとつのがん抑制遺伝子に生まれつき変化があるため、細胞ががん化しやすいと考えられています。

3. 遺伝性腫瘍の特徴

私たちの体は、内臓や神経・筋肉などの臓器を形作る「体細胞」と、精子や卵子となり次の世代に受け継がれていく「生殖細胞」の2種類の細胞で構成されています。

遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子バリエーションは、生殖細胞系列バリエーションと呼ばれ、全身の細胞のDNAに存在します。また、1/2の確率で次の世代にも受け継がれます。

一方で、がん組織中に後天的に生じた遺伝子の変化（体細胞バリエーションと呼ばれます）は、がん組織以外には存在せず、次の世代には受け継がれません。



遺伝性腫瘍を発症しやすい家系の方には、以下の特徴があります。

- 若くしてがんを発症された方がいる
- 繰り返しがんを発症された方がいる
- 血縁者に特定のがんが多く発生している

原因遺伝子が明らかになっている遺伝性腫瘍の例

遺伝性腫瘍の病名	原因となる遺伝子	主な腫瘍
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	BRCA1, BRCA2	乳がん、卵巣がん、すい臓がん、前立腺がんなど
リンチ症候群	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM	大腸がん、子宮体がん、胃がんなど
リ・フラウメニ症候群	TP53	骨軟部肉腫、脳腫瘍、副腎皮質がん、乳がんなど
カウデン症候群	PTEN	乳がん、子宮体がん、甲状腺がんなど