

2022 年 5 月 14 日 乳腺外科 三輪教子

前回から、半年ぶりの更新となります。みなさま、お変わりございませんか？

今回は、今年 4 月に発表された BRCA1/2 遺伝子異常で胃/食道/胆道がんのリスクも上昇するという論文 (Momozawa, Y, et al., Expansion of Cancer Risk Profile for BRCA1 and BRCA2 Pathogenic Variants, JAMA Oncology, Published online April 14, 2022) を紹介します。

遺伝性乳がん卵巣がん症候群 (HBOC) の責任遺伝子である BRCA1/2 に病的変異があると、乳がん (女性も男性も)、卵巣がん、前立腺がん、膵がん (女性も男性も) に罹患しやすいことは以前から報告されていました。BRCA1/2 遺伝子が染色体の安定性という普遍的な働きをしている割には、限られたがん種の罹患リスクとのみ関連するということが不思議であるとずっと思っていました。

従って今回の論文の結果は、遺伝子の働きからするとある意味当然の結果であると思われる。

今回の論文は、日本人が対象で、がんの家族歴+がん罹患歴のある 6 万 5108 人、および対照としてがんの家族歴も罹患歴もない 3 万 8153 人に対し、BRCA1/2 の病的変異をしらべ、一般的な 14 のがん種別に病的変異の保持率との関係を明らかにしたものです。その結果、BRCA1 遺伝子の病的変異の保持率は、対照 (がんの家族歴も罹患歴もない) と比較して、乳がん (女性)、卵巣がん、膵がん、胃がん、胆道がんで有意に高く、肺がんおよびリンパ腫で高い傾向にありました。BRCA2 遺伝子の場合は、乳がん (女性も男性も)、卵巣がん、膵がん、前立腺がん、胃がん、食道がんで有意に高く、子宮頸がん、子宮体がん、肝がん、腎がんで高い傾向にありました。すなわち、従来言われてきた 4 つのがん種 (乳がん、卵巣がん、膵がん、前立腺がん) に加えて、新たに胃がん、食道がん、胆道がんが、BRCA1/2 遺伝子変異が罹患リスクとなることが示唆されました。このうち、日本人に多い胃がんについて、いずれも遺伝子の変異とも、85 歳までに約 20% が発症することが推定されました。

現在、乳がん、卵巣がん、膵がん、前立腺がんとすでに診断されている方については、BRCA1/2 遺伝子検査が保険適応となっています。当院でも、施行しています。ご相談ください。