特集4

乳癌診療における 遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)



遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) は、BRCA1またはBRCA2に病的バリアントを持つことで、乳癌、卵巣癌のみならず、 前立腺癌, 膵癌などの発症リスクを高める. 日本人乳癌罹患者の4.16%がBRCAの病的バリアントを持つと 報告され,女性の癌罹患数第1位である乳癌は年間罹患数が9万7,000人を超えることから, HBOCは相当数 潜在する.

乳癌・卵巣癌の家族歴を有する乳癌患者や若年発症した乳癌患者などに対して、BRCA遺伝学的検査が保険 適用となり、サーベイランスやリスク低減手術の体制も整ってきた。また、再発高リスク乳癌や転移性乳癌に 対しては、PARP阻害薬のコンパニオン診断としてBRCA遺伝学的検査が行われている、HBOCは乳癌の日常 診療に組み込まれており、その現状と課題について説明する.

キーワード

遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC), BRCA遺伝学的検査、リスク低減手術、PARP阻害薬、共同意思決定支援 (SDM)