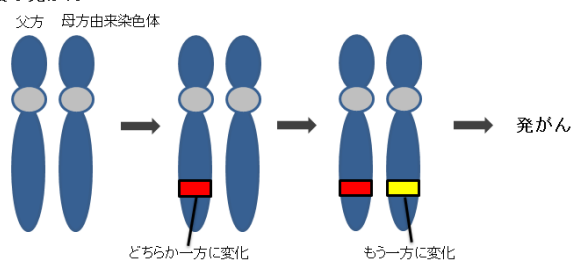


遺伝子学的検査(BRCA1/2 遺伝子検査)について

近年の遺伝子解析技術の発達、がんゲノム診療の普及とともに、がん自身を持つ遺伝子の異常、正常細胞がもつ遺伝子の異常が保険診療で調べるようになってきています。遺伝子とは、全ての細胞が持つ核の中にある染色体上にある遺伝情報であり、体内で機能するタンパクの設計図になります。正常の遺伝子からは正常のタンパクが合成され、正常に機能しますが、病的バリエントという病気の原因となる遺伝子の変化を持っていると、そこからは正常に機能できないタンパクが合成されるため、分解されてしまいます。幸い、我々の核内には父方由来の染色体と母方由来の染色体があるため、生まれつき父母から受け継いだ、いずれかの染色体上の遺伝子に病的バリエントを持っていても、もう一方の染色体上の遺伝子が機能すれば問題はありません。しかし、もう一方の染色体に変化を来すと、その遺伝子は正常に機能できなくなります。

我々の遺伝子には、がんの発生を抑制するがん抑制遺伝子というものがあります。その遺伝子に生まれつきに病的バリエントがあると、その遺伝子に応じて特定のがんを発症しやすくなります。*BRCA1*、*BRCA2* 遺伝子は、遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) の原因遺伝子として知られており、その名の通り、乳癌、卵巣癌、また前立腺癌や、膵臓癌の頻度が上昇することが知られています。現在、*BRCA1/2* 遺伝子の異常がないかどうかを採血で調べる検査が、HER2 陰性再発乳癌、進行卵巣癌、去勢抵抗性前立腺癌、再発膵臓癌において治療薬の選択のため、HBOC を疑う特定の乳癌、卵巣癌においてはその診断のため、保険適用で検査が可能です。治療薬選択のため、また HBOC が疑われるため *BRCA1/2* 遺伝子検査の適用と考えられる場合は、担当医の先生より当院遺伝外来に御紹介頂き、ご相談下さい。

一般の発がん



遺伝性腫瘍の発がん

