



令和6年度
第5回 大分大学医学部附属病院
市民公開講座
02/08/2025

遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) エイチボック

甲斐健太郎

大分大学医学部
産科婦人科学講座／遺伝子診室
講師／副室長

本日のお話

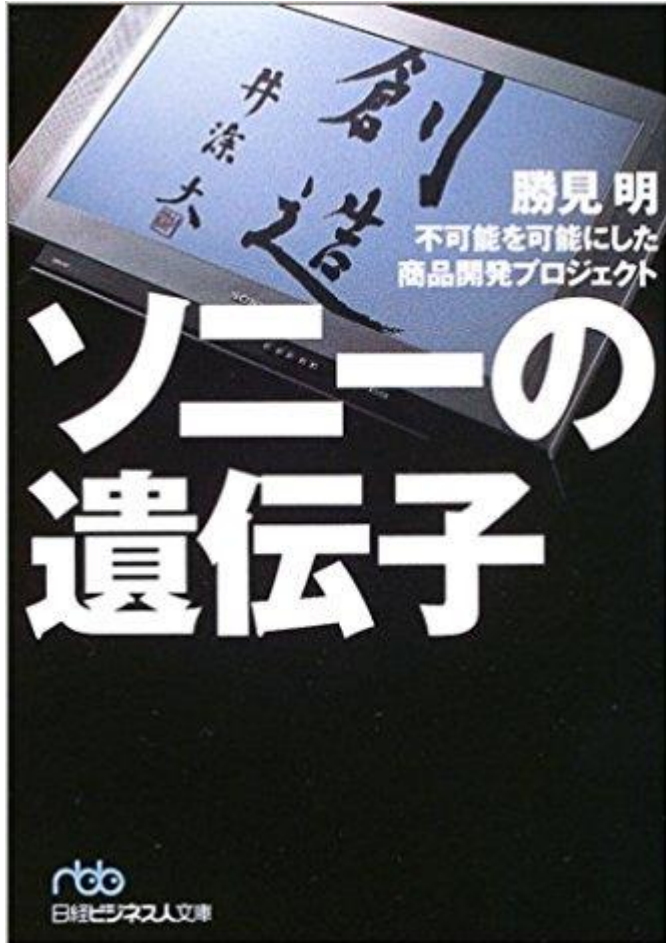
I. 遺伝子変異と癌

エイチブック

II. 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC)

III. BRCA1/2遺伝学的検査

遺伝子とは？

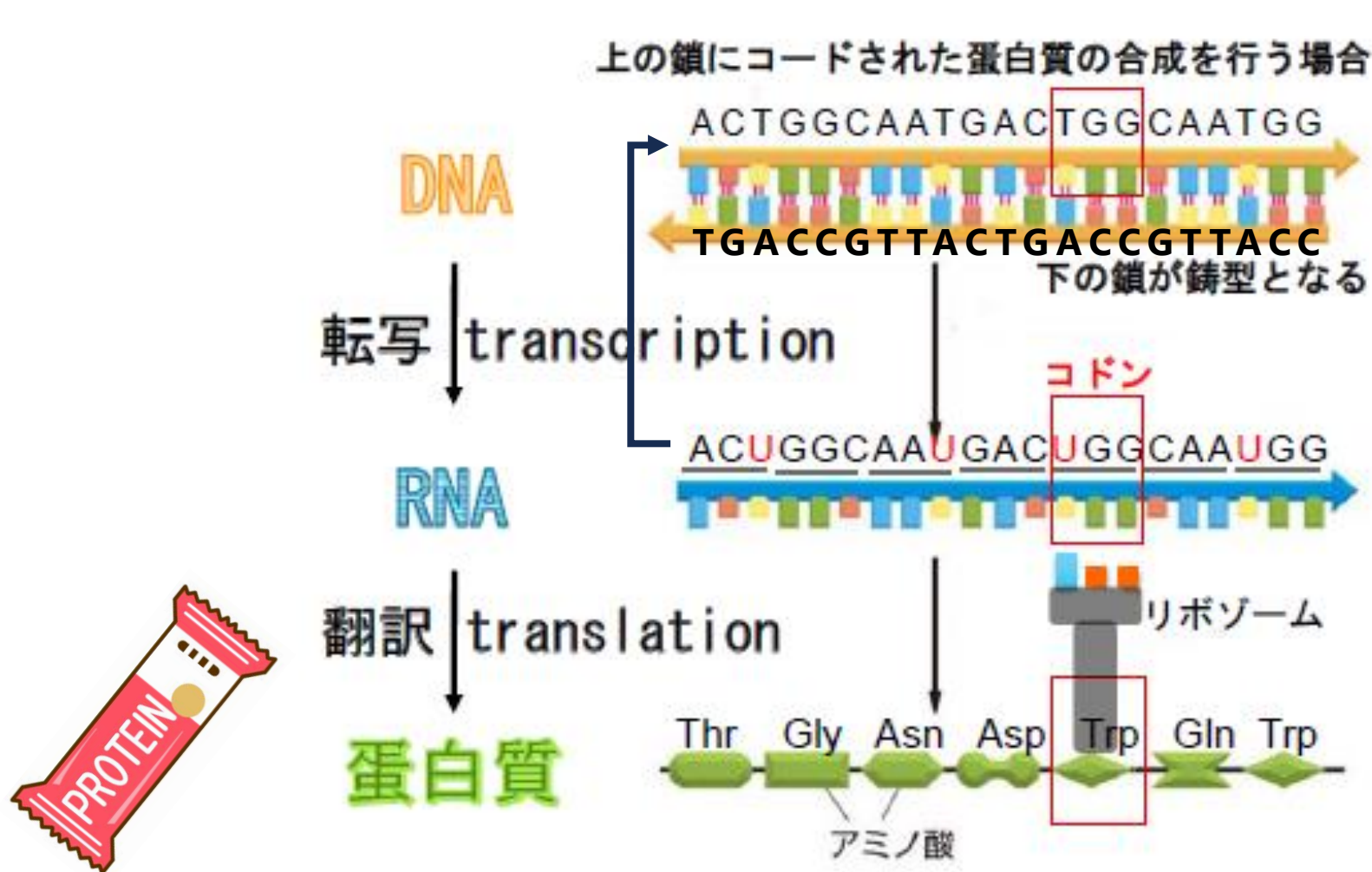


DNA	デオキシリボ核酸 C, T, A, G
遺伝子	遺伝形質を規定する単位 CAT
染色体	DNAとタンパク質の複合体
ゲノム	遺伝子と染色体、その種がもつDNAの総体。

1000から200万塩基対（文字）で構成

gggtttctcagataactggggcccctgcgctcaggaggccttcaccct
ccaagtgatgctctgggggtactggcgtggggagagtggatttccga
cttcgcgttgaagaagtacaaaatgtcattaatgctatgcagaaa
caaagtgtgaccacataattttgcaaattttgcatgctgaaacttctca
agtacgagatttagtcaacttggtgaagagctattgaaaatcatttg
tgcaaaaaggaaaataactctcctgaacatctaaaagatgaagt
tacagagtgaacccgaaaatccttccttggaaccagtctcagtg
ggatacaacctcaaaaagacgtctgtctacattgaattgggatctga
tcaagaattgttacaaatcacccctcaagggaaccagggatgaaat

遺伝子から蛋白質へ



A	T	C	G
II	II	III	III
T	A	G	C

ウラシル			
A	U	C	G
T	A	G	C

3文字ずつ区切って、
アミノ酸に変換する

がんにおける遺伝子変化

ATCGACGAA AAC



I

イソロイシン

い



D

アスパラギン酸

で



E

グルタミン酸

伝

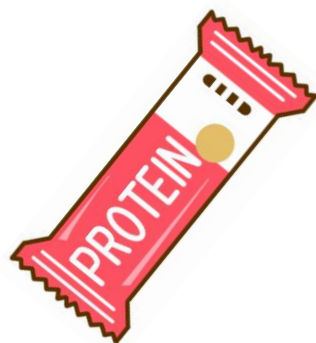


N

アスパラギン

ん

遺



ATC~~G~~ACGAA AAC



I

イソロイシン

い



H

ヒスチジン

異



E

グルタミン酸

変



N

アスパラギン

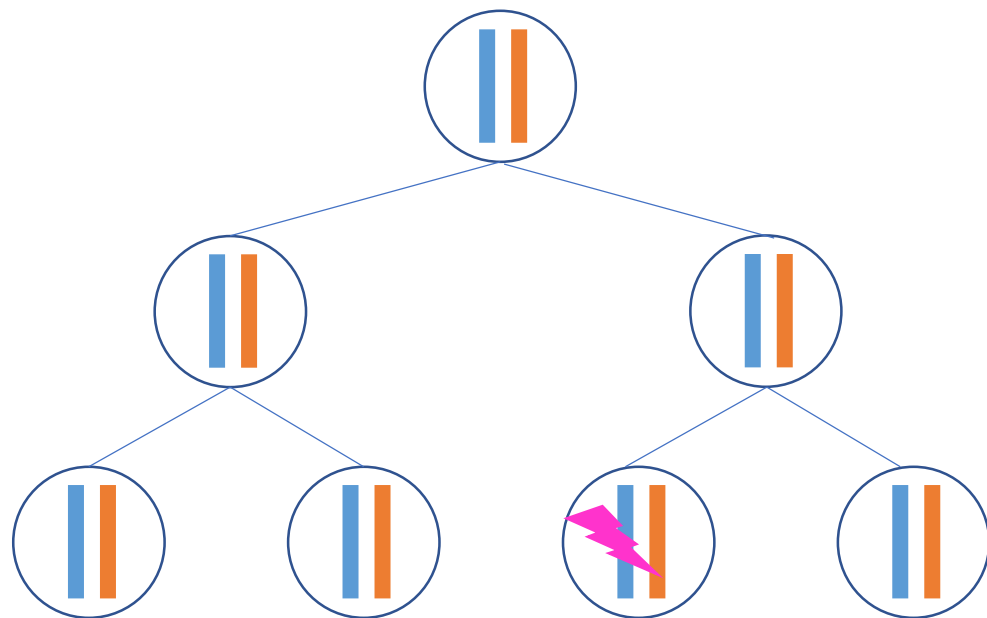
ん



遺伝子変異（変化）は2種類

体細胞変異

受精卵

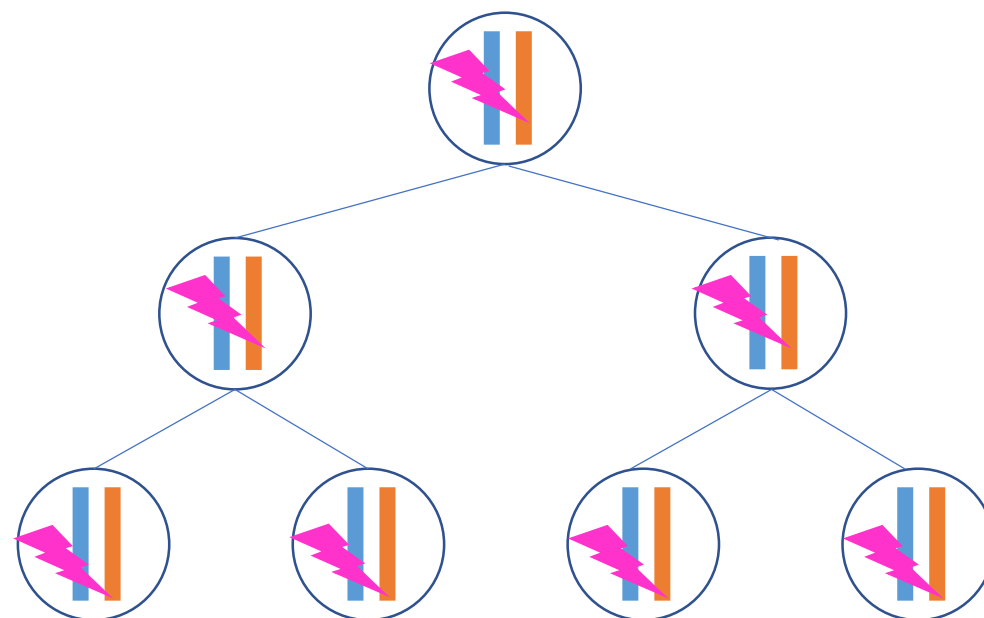


性腺

↓
遺伝しない “散发性”

生殖細胞変異

受精卵



性腺

↓
7 遺伝する “遺伝性”

本日のお話

- I. 遺伝子変異と癌
- II. 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) エイチボック
- III. BRCA1/2遺伝学的検査



アンジェリーナ・ジョリー

1975年6月4日生（50歳）

38歳時、遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)と診断された。

BRCA1に変異（乳癌の可能性が87%）

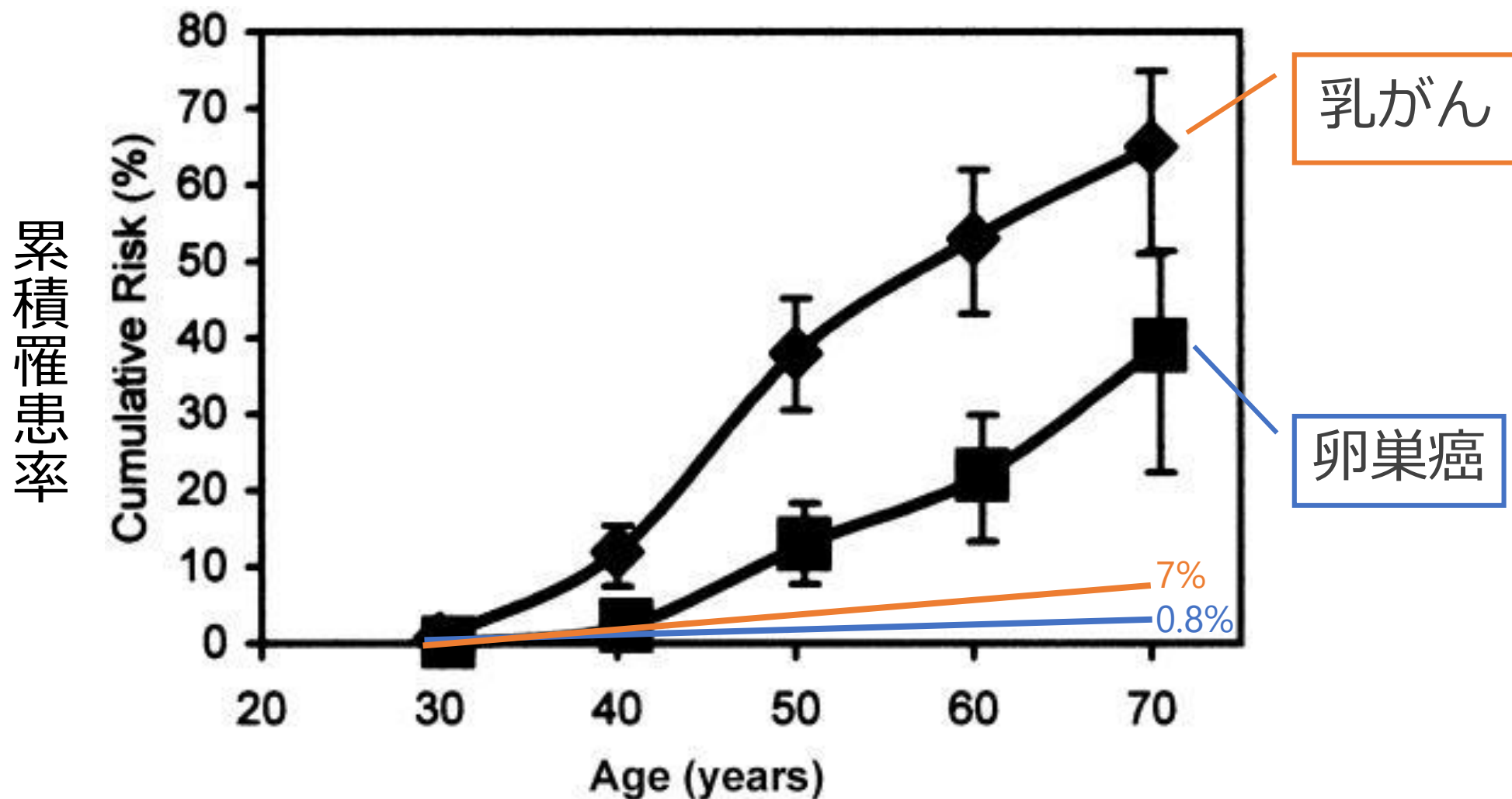
2013年5月 予防的乳腺摘出術

2015年3月 予防的卵巣卵管摘出術

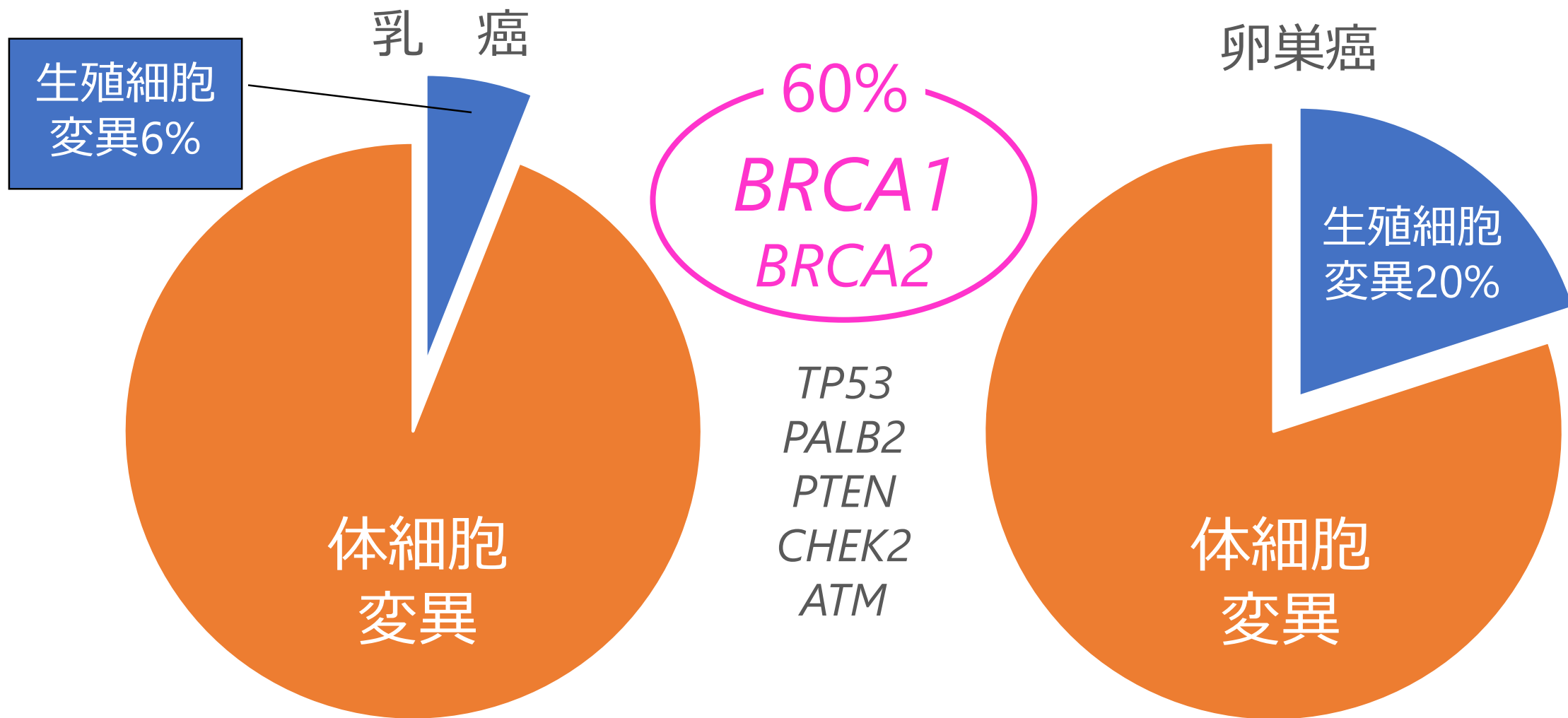
なぜ、彼女はこのような選択をしたのでしょうか？

Wikipedia

BRCA1関連腫瘍



遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC)



本日のお話

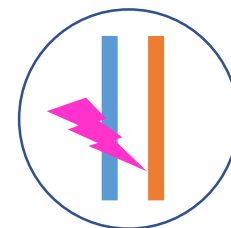
- I. 遺伝子変異と癌
- II. 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) エイチボック
- III. BRCA1/2遺伝学的検査

BRCA遺伝子は何をしているの？

がん遺伝子

Oncogenes

アクセル

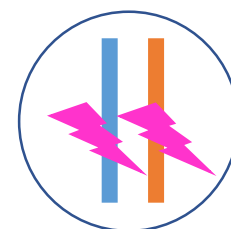


がん化

がん抑制遺伝子

Tumor suppressor genes

フットブレーキ
サイドブレーキ



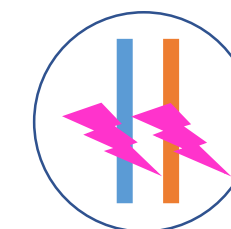
がん化

修復遺伝子

Repair genes

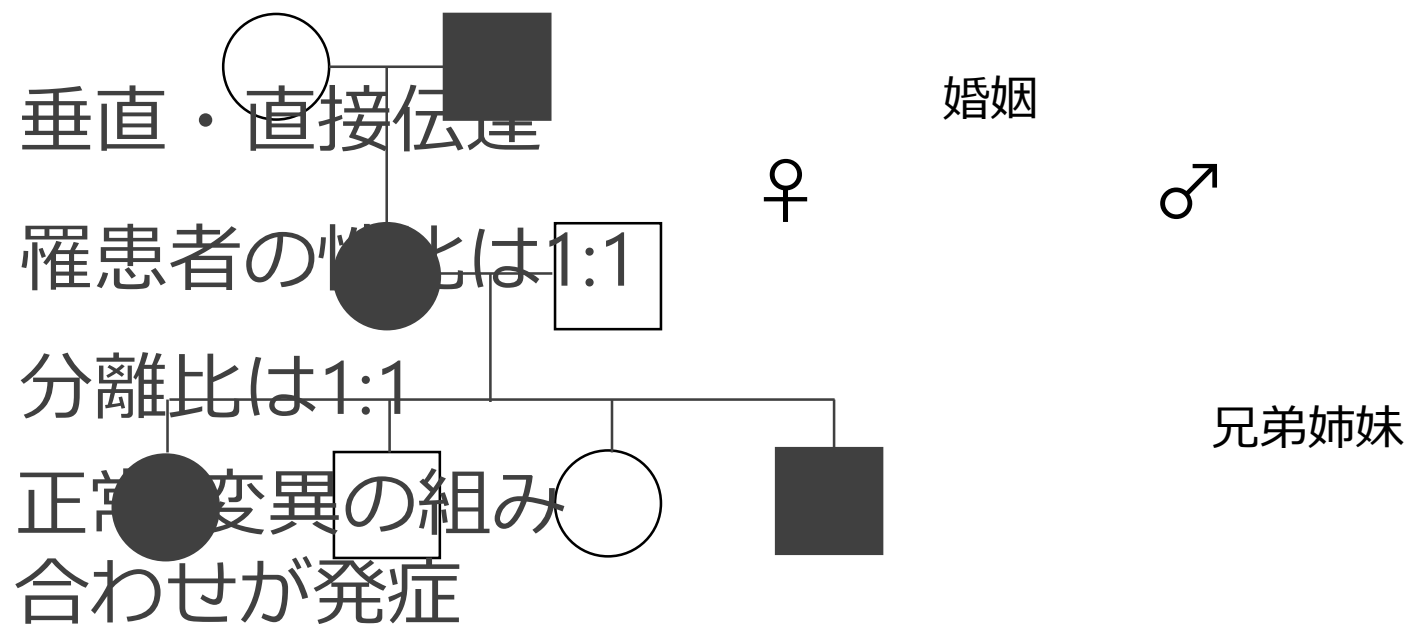
BRCA

フットブレーキ
サイドブレーキ



がん化

HBOCは常染色体顕性（優性）遺伝



病気の人



メンデルの法則

Aa ——— aa

2Aa + 2aa

50%の確率で次世代へ
継承される。

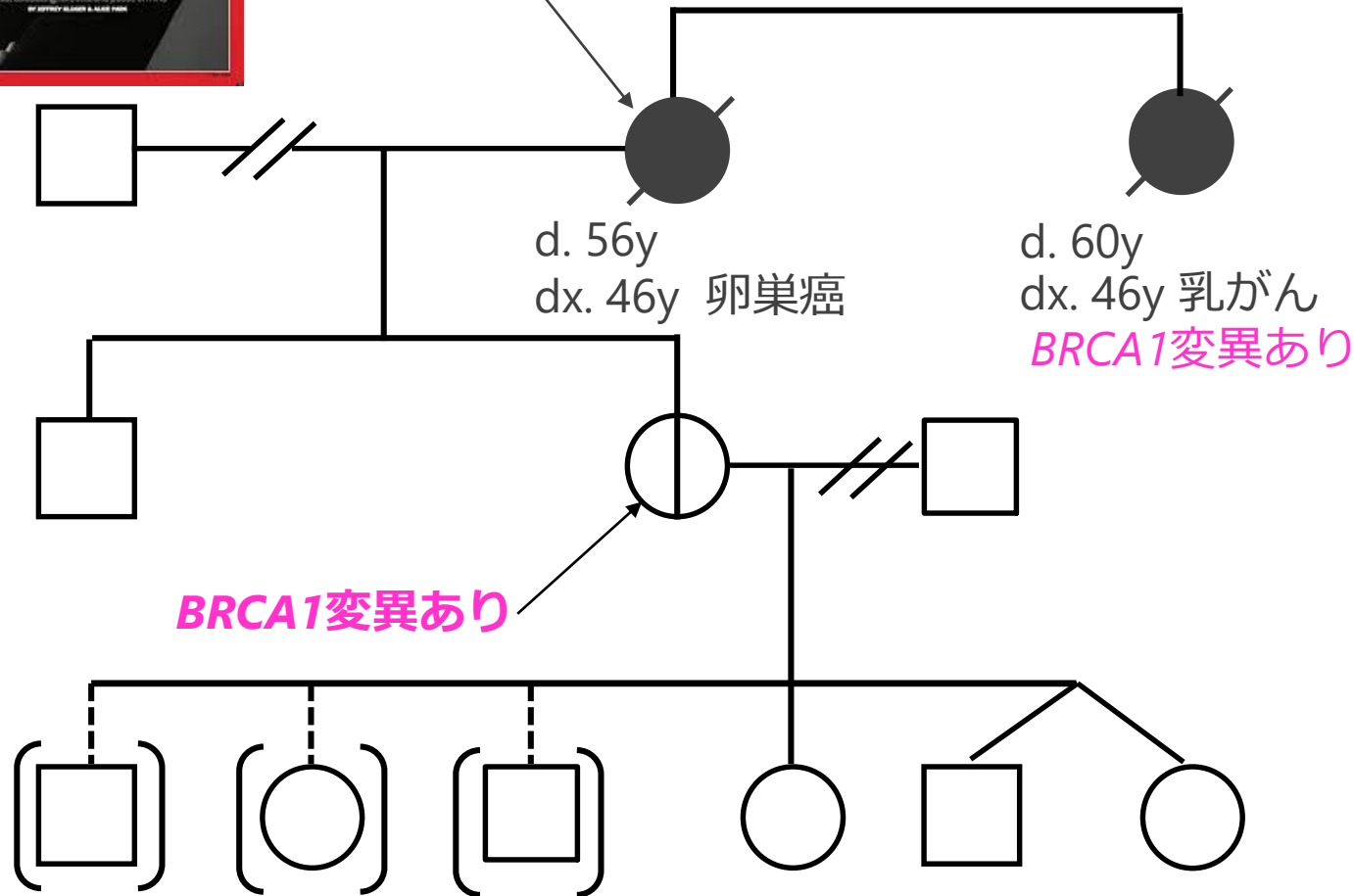
なぜBRCA検査をするのか？

1. 病気の原因が自然発生なのか？体質なのか？
2. 発端者の個別化医療のため（現在と未来）
3. 近親者の健康管理のため

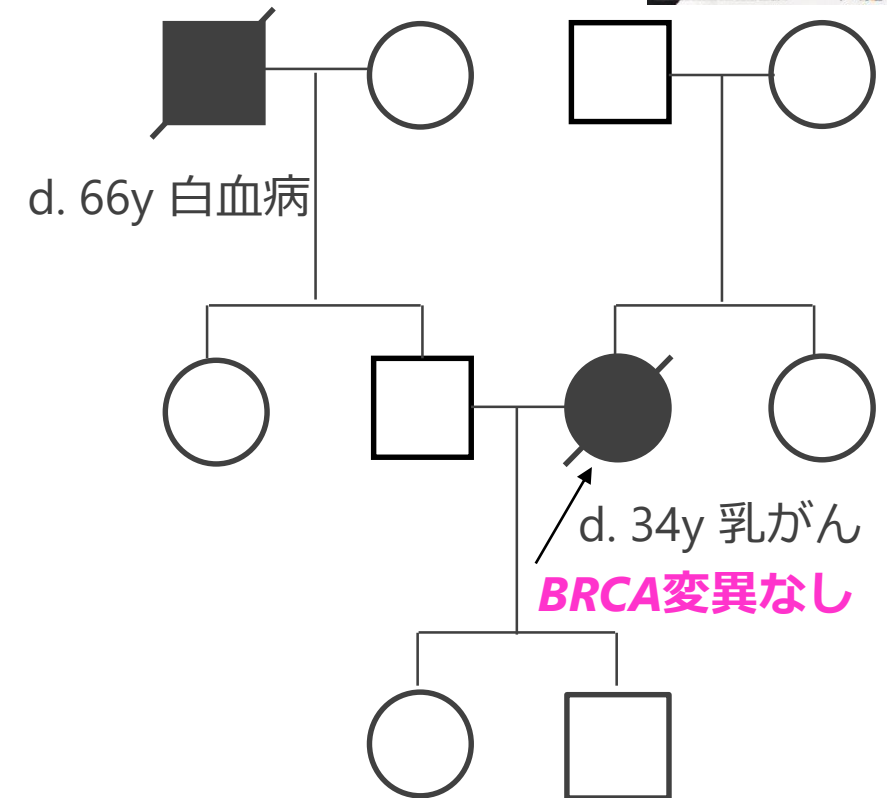


アンジェリーナ・ジョリー
Wikipedia

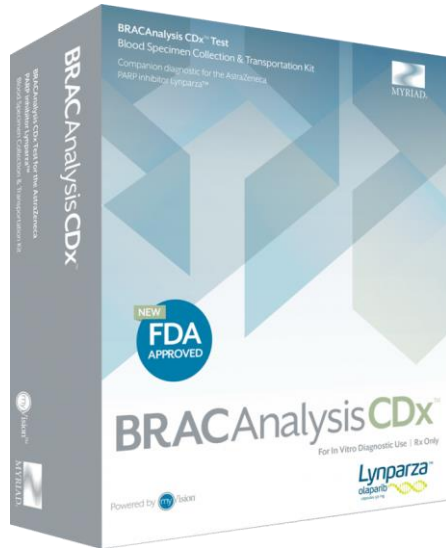
BRCA1変異あり



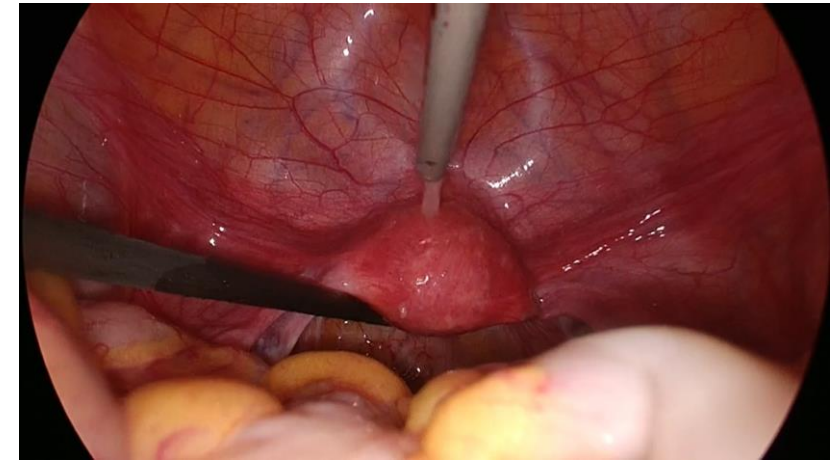
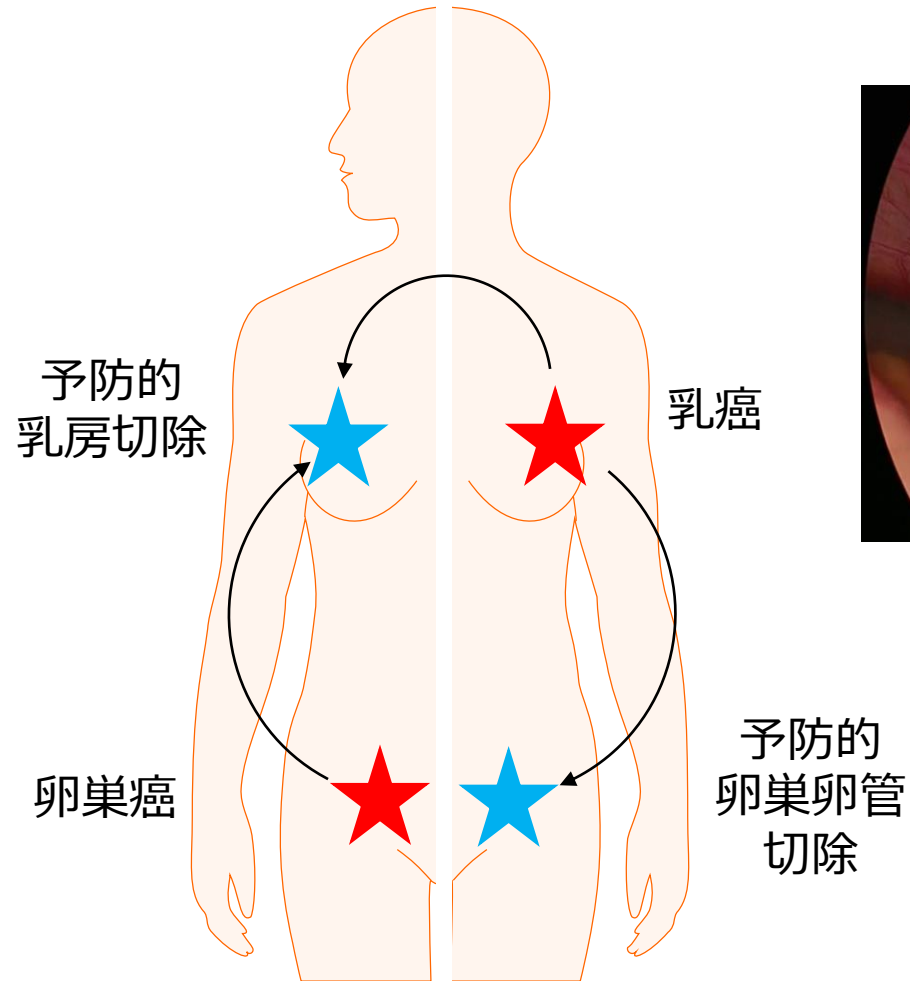
小林 麻央
Wikipedia



HBOCにおける保険収載項目



卵巣卵管腹膜癌患者
条件を満たす乳癌患者



予防的卵巣卵管切除

まとめ

1. 全ての卵巣癌患者、条件を満たす乳癌患者は、HBOCの確定検査を保険で行える。
2. その結果は現在の自分、未来の自分、血縁者の健康管理に影響を及ぼす。
3. 卵巣癌患者に対する予防的乳房切除、乳癌患者に対する予防的卵巣卵管切除が保険収載された。

来るとわかっていれば先に攻める。