

遺伝性のがん

Hereditary Cancer

遺伝性のがんは、原因となる遺伝子が親から子に伝わることにより発生します。原因遺伝子の種類により、様々な特徴をもった遺伝性のがんが発生します。原因遺伝子がわかっている場合は遺伝子診断ができることがあります。

遺伝性のがんの特徴、原因遺伝子と遺伝子診断

がんは遺伝子の変化(変異)によって発生します。変異は、親から受け継いだ生まれつきのものと、生後、新たにできるものがあります。生まれつき変異があるとがんになりやすく、その体質は子孫に伝わる(遺伝する)ことがあります(図1)。

遺伝性のがんでは、乳がんや大腸がんのような比較的ありふれたがんが、家系内の多数の人にできることがあります。一方、眼のがんのように、幼い時にできるがんは、遺伝性であることに気付きにくいことがあります(図2)。

遺伝性のがんは、遺伝しないがんと比べて、若年で発生する傾向があります。たとえば、遺伝しない大腸がんは60歳以上で発症することが多いのですが、遺伝性大腸がんの多くが40歳台に発症します。また、遺伝性の場合、一人の患者さんに複数のがんができることもまれではありません。

以上のような特徴がある場合、遺伝性のがんを疑います。確実な診断のために、原因遺伝子の変異を見つける遺伝子診断ができることがあります(図3)。遺伝性であることが確定すれば、最適な治療法の選択などに役立ちます。

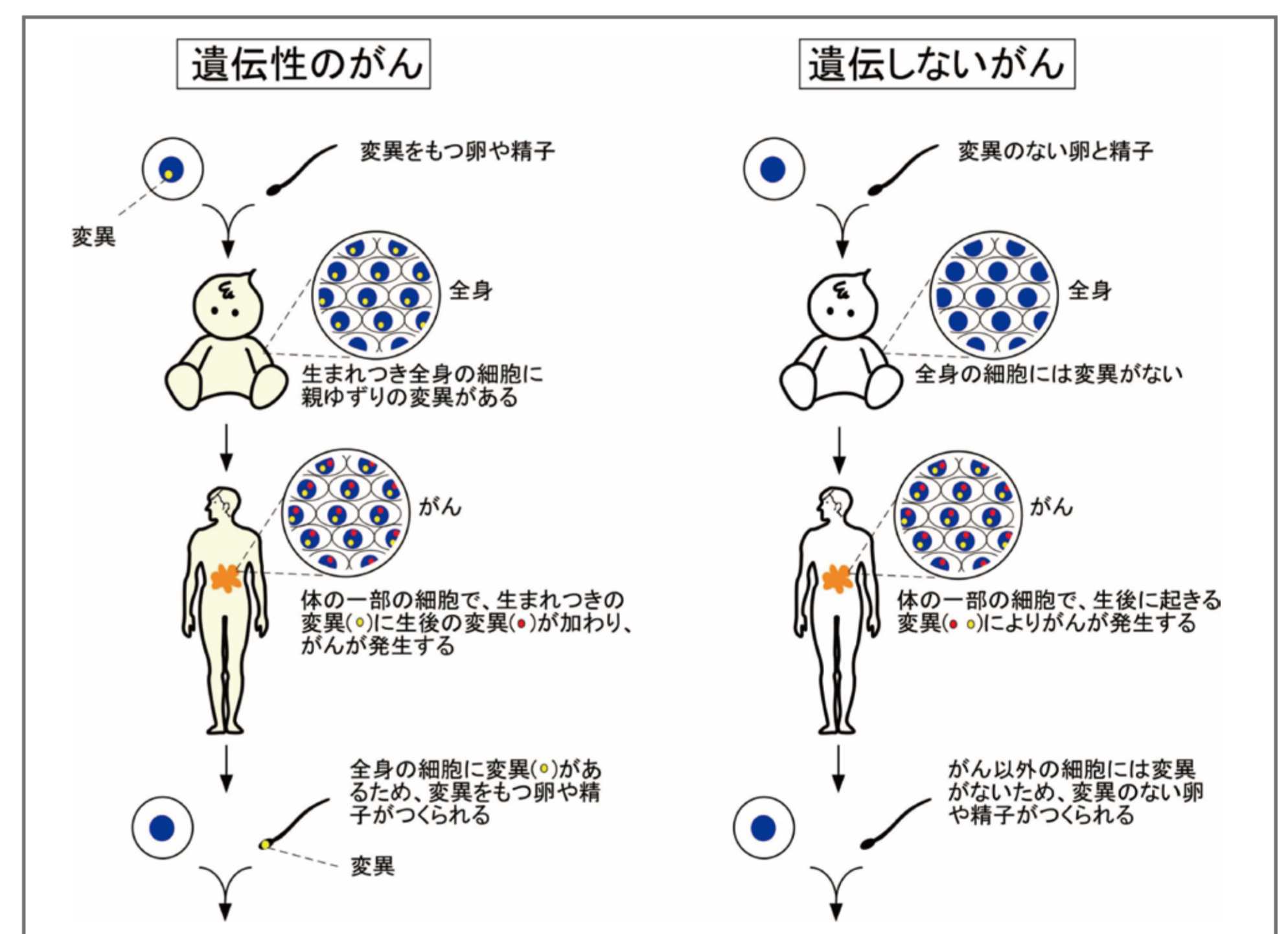


図1. 遺伝性のがんとしないがん

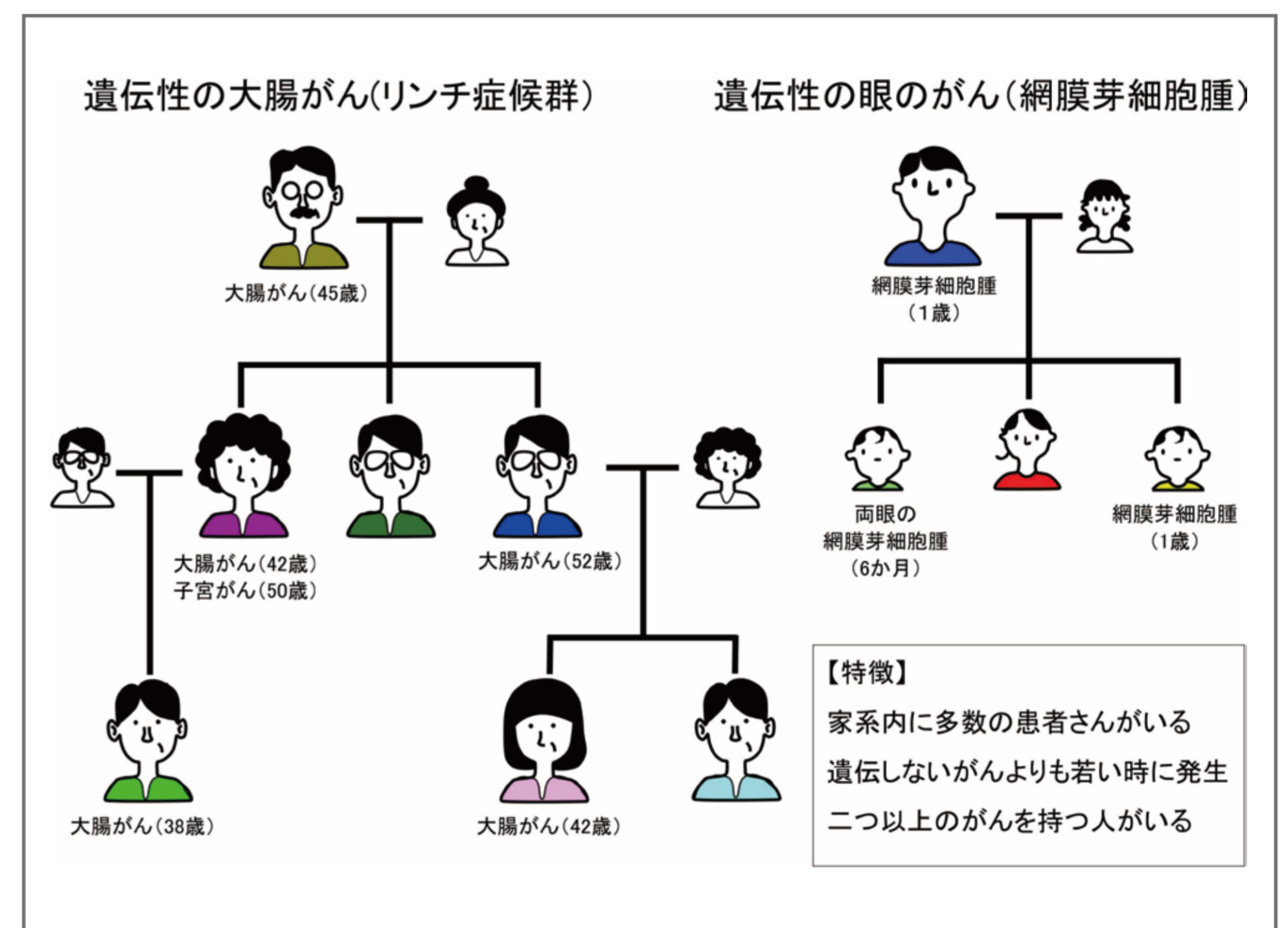


図2. 遺伝性がんの特徴

遺伝性がんでは、全身の細胞に観ゆずりの変異がある

原因遺伝子の名称	観れる主ながん	その他にできるがん	遺伝子検査
遺伝性非ポリポーシス大腸がん(リンチ症候群)	大腸がん	子宮体がん、胆膵がん、胃がん、卵巣がん、腎臓がん、骨髄がん、乳がん、十二指腸がん、膵臓がん、子宮外小腸がん	MSH2, MLH1, MSH6, MMR2
家族性大腸ポリポーシス	大腸がん	胃がん、十二指腸がん、膵臓がん、子宮外小腸がん	APC
遺伝性乳がん-卵巣がん症候群	乳がん	前立腺がん、腫瘍	BRCA1, BRCA2
リー-フラウメニ症候群	骨軟部腫瘍	乳がん、急性白血病、脳腫瘍、副腎皮質腫瘍	PTEN
遺伝性黒色腫	皮膚がん	腫瘍	PTEN
ウィルムス腫瘍	泌尿器がん	腫瘍	WT1, WT2
遺伝性乳頭状腺腫がん	脳腫瘍	腫瘍	PTEN
ファン・ヒッペル-リンドウ症候群	網膜血管腫、小脳、脳腫、聴神経の血管芽腫、腎臓、骨、骨-軟骨腫瘍の発生/増大	腫瘍	VHL
遺伝性網膜芽細胞腫	網膜芽細胞腫	骨髄腫	NF1
多内分泌腫瘍症1型	下垂体腫瘍、副甲状腺機能亢進症、膵臓がん、副腎皮質腫瘍	副腎皮質腫瘍、血管腫、脳動脈-カルチノイド	MEN1
多内分泌腫瘍症2型	副甲状腺機能亢進症、副腎皮質腫瘍	副腎皮質腫瘍、神経鞘腫	MEN2

血液の細胞から遺伝子(DNA)を取り出して調べる

変異のある遺伝子

正常遺伝子

原因遺伝子に変異があれば、遺伝性のがんになる体質があると診断できる。しかし、変異がない場合でも、遺伝性を必ずしも否定できないことがある。家族性腫瘍研究分野では、新しい遺伝子診断法の開発研究を行っています。

図3. 遺伝性のがんの遺伝子診断