

● 遺伝性/家族性腫瘍

がん全体の約5%は遺伝子の配列の変化により生まれつきがんを発症しやすい体質が原因で発症すると考えられています。これを遺伝性腫瘍と言います。遺伝性腫瘍はいくつかの種類があります。

遺伝性乳がん卵巣がん症候群

【関連疾患】乳がん、卵巣がん、膵がん、
前立腺がんなど

【原因遺伝子】*BRCA1, BRCA2*

Li-Fraumeni症候群

【関連疾患】乳がん、白血病、副腎皮質癌、
脳腫瘍など

【原因遺伝子】*TP53*

リンチ症候群

【関連疾患】大腸がん、子宮体がん、卵巣がん、
胃がん、腎盂・尿管がんなど

【原因遺伝子】*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM*

家族性大腸腺腫症

【関連疾患】大腸がん、大腸ポリポシス、
デスモイド腫瘍など

【原因遺伝子】*APC, MUTYH*

多発性内分泌腫瘍症 1型

【関連疾患】神経内分泌腫瘍、
副甲状腺機能亢進症、下垂体腫瘍、
副腎皮質腫瘍など

【原因遺伝子】*MEN1*

多発性内分泌腫瘍症 2型

【関連疾患】甲状腺髄様がん、褐色細胞腫、
副甲状腺機能亢進症など

【原因遺伝子】*RET*

Cowden病

【関連疾患】消化管過誤腫性ポリープ、
乳腺や甲状腺や子宮に
良性もしくは悪性の腫瘍など

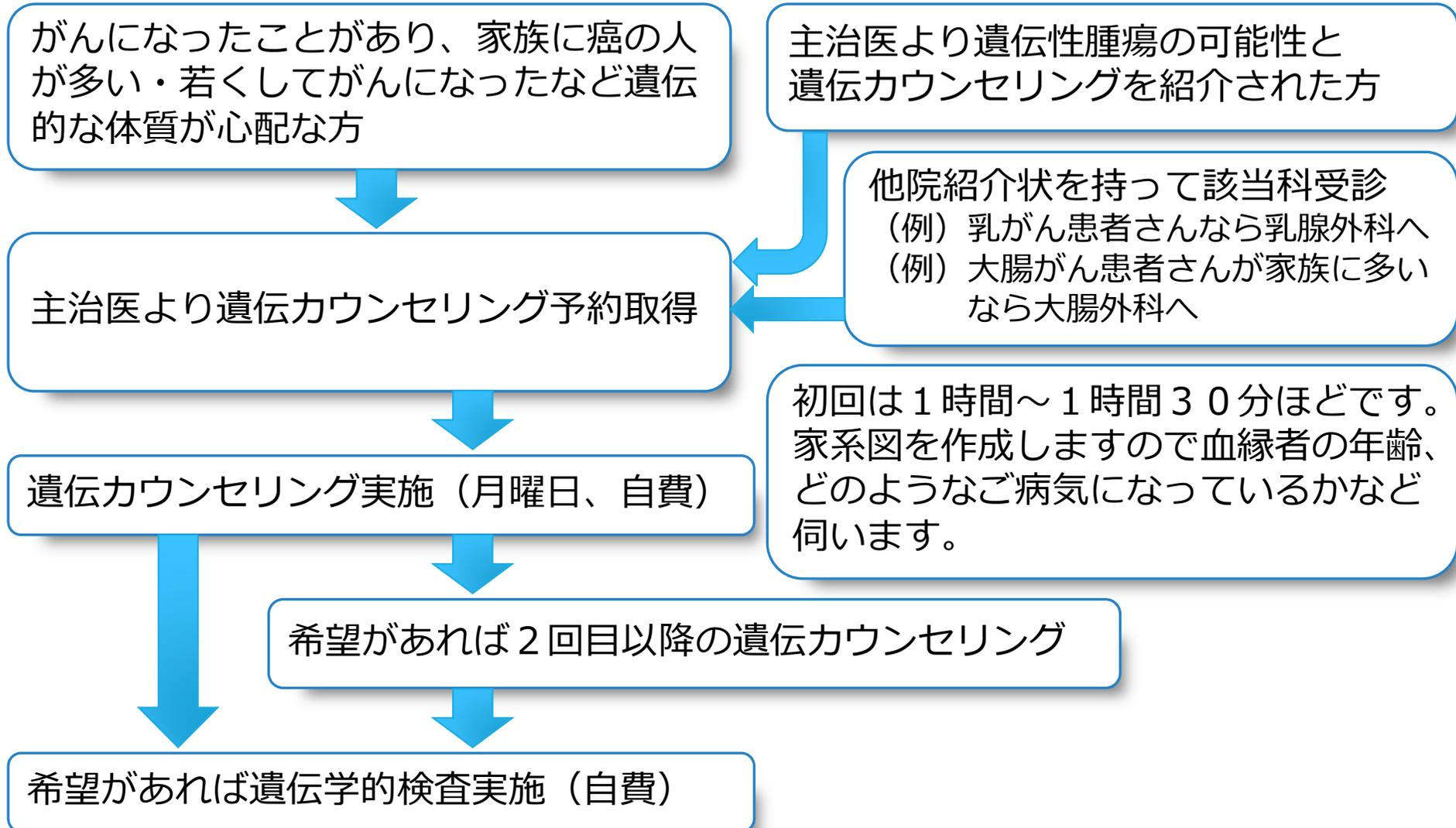
【原因遺伝子】*PTEN*

VHL(von Hippel-Lindau) 病

【関連疾患】脳脊髄の血管芽腫、腎がん、
褐色細胞腫、眼血管腫、膵腫瘍
など

【原因遺伝子】*VHL*

東京大学病院ゲノム診療部 遺伝性腫瘍部門



□ 遺伝性腫瘍診療の目的

遺伝性腫瘍診療の目的は、他の人よりもがんを発症しやすい臓器やその確率を知り、早期発見・早期治療をはじめとした個別化医療への取り組みに生かしていくことです。

□ 遺伝性腫瘍診療のカウンセリングでは何をするのか

どのような事が現在ご心配か、どのような事を知りたいのかを伺います。

そして詳細な家族歴をお伺いします。

(ご家族の現在のご年齢、どのご家族が何歳で亡くなられたか、どのご家族が何歳でどのようなご病気を発症されたのか、など)

その情報をもとに、どのような遺伝性腫瘍の可能性が考えられるかをお話しさせていただきます。

初回の遺伝カウンセリングでその後の遺伝学的検査を実施するかどうかを決めなくてはいけないわけではありません。気になる事があれば何度でも遺伝カウンセリングを受けていただけます。