

# 産婦人科における 遺伝性乳がん卵巣がん症候群 (HBOC) 診療

小林 佑介／青木 大輔

## Summary

遺伝性乳がん卵巣がん症候群 (HBOC) に関する最近の目覚ましい研究成果は治療成績だけでなく、取り巻く社会環境をも大きく変えつつある。卵巣がん未発症者に対しては化学的予防やサーベイランスも選択肢となるが、確実に卵巣がんの発症予防に繋がるリスク低減卵管卵巣摘出術 (RRSO) が昨今注目を集めている。2020年4月からは乳がん既発症の HBOC 症例に対する RRSO が保険収載となり今後の普及が期待されるが、一方で術中の手術操作や術後の病理学的検索において留意すべき点がある。HBOC 卵巣がんに対しては PARP 阻害薬が臨床導入され、これまでの治療成績を大きく改善させており、今後は相同組換え修復異常に着目した治療戦略が検証されることとなる。われわれは HBOC 診療に関する最新の知見を常に把握し日常診療に還元していかなければならない。

## Key words

遺伝性乳がん卵巣がん症候群 (HBOC)  
BRCA1/BRCA2 遺伝子  
PARP 阻害薬  
リスク低減卵管卵巣摘出術 (RRSO)

Yusuke Kobayashi

慶應義塾大学医学部産婦人科学教室専任講師

Daisuke Aoki

慶應義塾大学医学部産婦人科学教室教授

## はじめに

遺伝性乳がん卵巣がん症候群 (hereditary breast and ovarian cancer syndrome ; HBOC) は、BRCA1 と BRCA2 (BRCA) 遺伝子の生殖細胞系列の変異 (バリエント) を原因とする乳がん、卵巣がんをはじめとしたがんの易罹患性症候群であり、常染色体優性遺伝形式を示す。1990年代に BRCA 遺伝子が同定されて以来、HBOC に対する診療や研究が着実に積み重ねられ、特に昨今の研究成果による診療方針の変化は目覚ましいものがある。本稿では多岐にわたる HBOC 診療のなかでも最近特に注目を集めている、産婦人科における HBOC 卵巣がん診療での未発症者に対するサーベイランスならびに予防法と、発症後の治療における poly (ADP-ribose) polymerase (PARP) 阻害薬の現況について概説したい。

## 未発症者に対する サーベイランス、化学的予防、 リスク低減卵管卵巣摘出術

HBOC 患者における卵巣がんの80歳までの発症リスクは、BRCA1 遺伝子変異保持者では44%、BRCA2 遺伝子変異保持者では17%と高率である<sup>1)</sup>。このリスクに対する予防法としてリスク低減卵管卵巣摘出術 (RRSO) や低用量経口避妊薬 (oral contraceptives ; OC) あるいは低用量エストロゲン・プロゲステン配合薬 (low dose estrogen progestin ; LEP) による化学的予防があ