

[参考]NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology

Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian, version 2, 2017

BRCA1/2 Testing Criteria

- 家系内でBRCA1/2遺伝子の病的変異が見ついている
- 乳がんの既往歴があり、次のどれかに1つでも当てはまる；
 - 〉 45歳以下で診断
 - 〉 2つの原発性乳がんで、初発は50歳以下で診断
 - 〉 50歳以下で診断され、かつ血縁者が（年齢問わず）乳がん発症（1人以上）
 - 〉 50歳以下で診断され、かつ血縁者が膵がんを発症
 - 〉 50歳以下で診断され、かつ血縁者が前立腺がん（Gleason score \geq 7）を発症
 - 〉 60歳以下で診断されたトリプルネガティブ乳がん
 - 〉 （年齢問わず）乳がんと診断され、かつ血縁者が50歳以下で乳がん発症
 - 〉 （年齢問わず）乳がんと診断され、かつ血縁者2人以上が乳がん発症
 - 〉 （年齢問わず）乳がんと診断され、かつ血縁者が卵巣がんを発症
 - 〉 （年齢問わず）乳がんと診断され、膵がん、または前立腺がん（Gleason score \geq 7）と診断された血縁者が2人以上いる
 - 〉 男性乳がんを発症した血縁者がいる
 - 〉 BRCA1/2遺伝子の病的変異保有頻度が高い民族である
- 卵巣がん（卵管がん、原発性腹膜がんを含む）の既往歴がある
- 男性乳がんの既往歴
- 前立腺がん（Gleason score \geq 7）の既往歴があり、かつ血縁者が乳がん（50歳以下で発症）、卵巣がん、あるいは膵がんまたは前立腺がん（Gleason score \geq 7）を発症
- 膵がんの既往歴があり、かつ血縁者が乳がん、卵巣がん、あるいは膵がんを発症
- 生殖細胞系列の遺伝子検査は未実施だが、がんプロファイリングでBRCA1/2遺伝子変異が見ついている
- 家族歴だけがある（がん既往歴がない場合は、検査結果の解釈に限界があることについて議論すべき）
 - 〉 第一度あるいは第二度近親者に検査基準に当てはまる人がいる
 - 〉 第三度以内の近親者が乳がんあるいは卵巣がんを発症、かつ血縁者2人以上が乳がん（少なくとも1人は50歳以下で発症）あるいは卵巣がんを発症