

[参考]NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology

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

BRCA Mutation-Positive Management

女性

- 乳房を意識する（18歳から）
- 医療機関での乳房検診（25歳から、6ヶ月～12ヶ月に1回）
- 25～29歳では、年に1回の乳房MRI（MRIが利用できないときなどはマンモグラフィ）
30歳未満で乳癌と診断された血縁者がいる場合は、その家族歴に基づいて個別に対応する
- 30～75歳では、年に1回の乳房MRIとマンモグラフィ
- 76歳以上では、個別に管理を検討すべき
- 乳がん治療後の残存乳腺組織は、年に1回の乳房MRIとマンモグラフィを継続するべき
- リスク低減乳房切除術について議論する
 - 〉 カウンセリングでは、予防の程度、乳房再建の選択肢やリスクについて話し合う
- リスク低減卵巣・卵管摘出術（RRSO）を推奨する
 - 〉 典型的には35～40歳で出産を終えている場合。
BRCA1よりもBRCA2に変異のある方は、卵巣がん発症年齢が平均8～10年遅いため、
両側乳房切除など乳がん予防がすでに最大化されている場合は、40～45歳までRRSOを遅らせることは妥当である
RRSOのプロトコールはNCCNガイドライン Ovarian Cancerを参照
 - 〉 カウンセリングでは、挙児希望、がんのリスク、乳がんと卵巣がん予防の程度、更年期症状の管理、
考えられるホルモン補充療法とそれに関連する医学的問題などについて話し合う
 - 〉 卵管摘出のみを行うことは、リスク低減方法として標準ではないが、臨床試験が進行中である。リスク低減卵管摘出の
みを行った場合の懸念事項は、卵巣がん発症リスクが残ることである。加えて、閉経前の女性では、卵巣摘出により
乳がん発症リスクが減少するであろう、しかしその程度は不確かであり、遺伝子特異的であるかもしれない
- リスク低減乳房切除や卵巣卵管摘出を行うことのQOLや心理社会的な側面に対処する
- RRSOを選択しなかった患者に対しては、臨床医の判断で30～35歳から経膈超音波検査、
CA125の測定は考慮されるが、推奨されるだけの十分な感度、特異度は見られない。
- 乳がんや卵巣がんへの化学予防をリスクとベネフィットについて議論し、検討する
- 可能であれば、画像・スクリーニングの研究を検討する

[参考]NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology
Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian, version 2, 2017
BRCA Mutation-Positive Management

男性

- 自己乳房検診と教育（35歳から）
- 医療機関での乳房検診（35歳から12ヶ月に1回）
- 45歳からの前立腺がんスクリーニングについて
 - 〉 BRCA2遺伝子に変異がある場合には、推奨する
 - 〉 BRCA1遺伝子に変異がある場合には、検討する

男性、女性

- 特にBRCA遺伝子変異に関連するがんの兆候や症状について教育する
- 睪がんやメラノーマに対する特異的なスクリーニングのガイドラインは存在しないが、がんの家族歴に基づいて個別に実施されるであろう

血縁者へのリスク

- 血縁者へがん発症リスクが遺伝した可能性やリスク評価の選択肢、マネージメントについて助言する
- 遺伝カウンセリングやリスクのある血縁の遺伝子検査を考慮することを推奨する