がん治療センター　ミニレクチャー

がんと遺伝

～遺伝学的検査を考えるときに知っておきたいこと～

医学部臨床遺伝学研究室

後藤 景子

検査で知りたいのは、「未来の答え」でしょうか？

? 遺伝学的検査を受ける前に、どんなことが気になりますか？

自分のこと

がんになる？
何か予防できる？

家族のこと

子どもや親族に
伝えるべき？

暮らしのこと

結婚・出産・保険に
影響する？

今日のテーマ：検査でわかること・わからないこと、その先の選択。

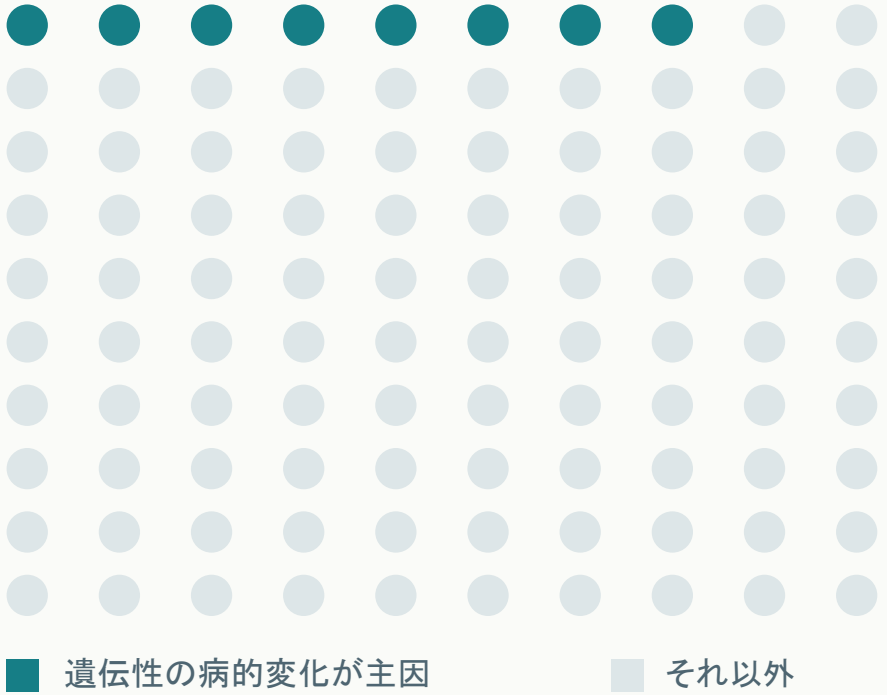
問い 1

「がん」は、すべて遺伝するのでしょうか？

? 「遺伝子の変化が関係する」と「親から子に遺伝する」は同じ？

約5〜10%

すべてのがんのうち、遺伝性の病的変化が
主な原因と考えられる割合（概数）



順天堂医院｜がん治療センター ミニレクチャー
出典：NCI Genetic Testing for Inherited Cancer Risk ／ がん情報サービス「遺伝性腫瘍」

問い 2

「遺伝子検査」と「遺伝学的検査」は目的が違います

? **いま調べているのは、「がん細胞」ですか？「生まれつきの体質」ですか？**

がん細胞の遺伝子変化

腫瘍の性質を調べる
→ 治療選択に役立つことがある

生まれつきの遺伝的体質

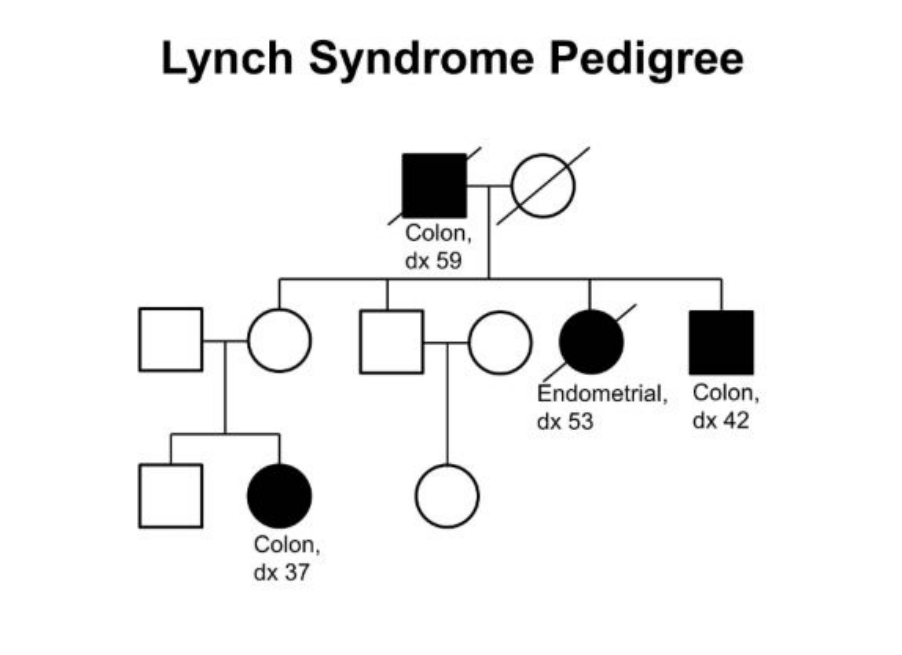
本人の発症リスクを知る
→ 予防・家族の医療に役立つことがある

両者は関係する場合もありますが、同じ検査ではありません。

問い 3

どんな時に、遺伝性のがんを考えますか？

? 「家族にがんの方がいる」だけで判断できますか？



若年発症

比較的若い年齢で発症

複数のがん

異なる臓器・重複がん

家族内の集積

特定のがんが複数人に

がん種の特徴

乳がん・卵巣がん・大腸がん等

年齢やがんの種類、家系内での発症状況を見る

問い 4

検査結果の「陰性」と「 VUS」は意味が違います

? **見つかった変化の評価と、「検査で原因を同定できたか」は別の問いです。**

バリアントの 5段階分類（ACMG/AMP）

Benign	Likely benign	**VUS**	Likely pathogenic	Pathogenic

P / LP

診療・血縁者への影響を評価

VUS

原則、VUS単独で医療判断しない

P/LP 未検出

既知家系変異と未解明家系で異なる

「未検出」は、検査で調べた遺伝子・領域・変異型に限った結果です。

Richards S, et al. Genet Med. 2015;17:405–424（ACMG/AMP）／ NCI 遺伝性がん検査解説

NGSは「塩基配列」と「コピー数」を別々に評価します

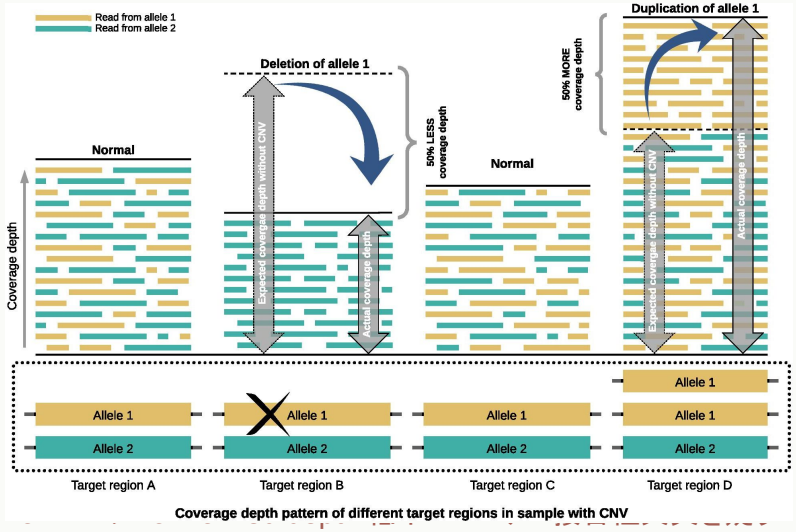
？ 塩基を読めたら、欠失や重複（ CNV）まで全てわかるのでしょうか？

① SNV / 小さな indel：配列の違い

参照配列	A	C	T	G	C	A	T	G	C	A
リード1	A	C	T	G	C	A	T	G	C	A
リード2	A	C	T	**A**	C	A	T	G	C	A
リード3	A	C	T	**A**	C	A	T	G	C	A

位置ごとの違いからSNV 等を評価

② CNV：coverage depth と確認検査



確認したい項目：対象領域／ CNV解析の有無／検出下限／低カバレッジ領域／追加検査

ACMG: Diagnostic gene sequencing panels（2020）／BMC Med Genomics 14, 214 (2021). https://doi.org/10.1186/s12920-021-01059

病的バリアントが見つからなくても、リスクは「ゼロ」ではない

? 病気のリスクは、単一遺伝子・多遺伝子・環境要因でどう変わる？

高浸透率バリアント

BRCA1/2・MMR遺伝子など

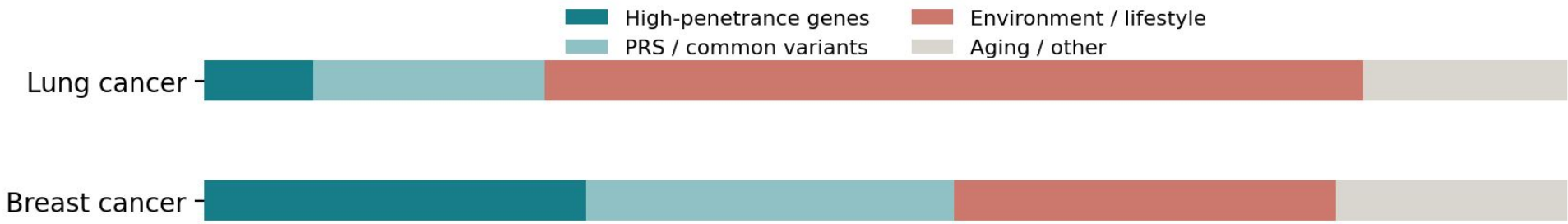
多遺伝子リスク（PRS）

多数の一般的バリアントの総和

環境・生活・加齢

喫煙・ホルモン等、がん種により異なる

がんの種によってリスクに関わる要因の組み合わせは異なる



Conceptual figure: the relative contribution of genes, PRS, and environment differs by cancer type.

NCI Genetic Testing（2024）／ Yang X, et al. Nat Rev Cancer. 2023;23:619–630 ／ CDC Lung Cancer Risk Factors（2026）

問い 5

「50%で遺伝する」=「 50%で発症する」?

? 遺伝する確率と、がんを発症する確率は別のものです。

1/2

受け継ぐ確率

子ども一人ひとりの確率
（常染色体顕性遺伝の場合）

発症リスク

遺伝子・病的バリアント・年齢・
家族歴などによって異なります

病的バリアントが見つかっても、必ずがんになるわけではありません。

問い 6

遺伝学的検査で、何が変わるのでしょうか？

? 「知ること」の目的は、結果を健康のために活用できるかどうか。

01
本人の健康管理
検診・サーベイランスを個別に検討

02
予防の選択
状況によりリスク低減策を相談

03
がん治療
一部では治療選択の参考になる

04
家族の医療
血縁者が自分のリスクを考える契機

検査だけでは完結しません。結果をどう生かすか、その後の相談が重要です。

問い 7

家族に伝える負担を、一人で背負う必要はありません

? 家族への情報共有を、本人の同意と血縁者の選択を尊重して支えるには？

情報共有の方法は、一つではありません

患者さん本人

- **本人が家族に伝える**
  説明文・相談窓口を医療者が用意
- **同意のもと医療者が支援**
  直接連絡は研究ごとに運用が異なる
- **伝える時期を相談する**
  いまは伝えない選択も尊重

研究で報告された、血縁者の検査実施率

第一度近親者（複数研究の統合値）



※ 比較は介入の因果効果を示すものではありません。
連絡方法・同意手続きは研究ごとに異なります。

守秘義務と本人の同意が基本。ご家族にも「知る・知らない」「相談する」選択があります。

Frey MK, et al. J Clin Oncol. 2022;40:4129–4143 ／ 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」

問い 8

検査結果は、生活にも関わります

? 医療上の情報と、人生の選択はどう向き合えばよいでしょうか？

家族に伝える？

誰に・どのタイミングで・どう伝えるか

結婚や出産は？

自分と相手の価値観をどう尊重するか

今、知りたい？

知ることに迷いがある場合はどうするか

検査結果を「伝える義務」や「一つの正解」に直結させない。

問い 9

生命保険への影響を心配されたら

? 「遺伝学的検査を受けると、保険に入れなくなる？」

検査結果そのもの

生命保険協会の公表する一般的な取扱いでは、引受・支払いの判断に利用しない。

受診歴・健康状態など

医師の診察・検査歴や、すでに診断された病気などは、質問内容に応じ告知対象になり得る。

個別の保険契約については、各保険会社の告知書・相談窓口で確認を。

出典：生命保険協会「生命保険の引受・支払実務における遺伝情報の取扱い」Q&A（2025年更新）

問い 10

検査を「受ける」「今は受けない」――何を考える？

検査を受けること自体が、ゴールではありません。

1

目的

何を確かめたい？

2

結果の意味

何がわかる／わからない？

3

次の医療

結果で何を変えられる？

4

家族への影響

誰と相談したい？

検査を受ける

今は受けない

どちらの選択でも、病歴・家族歴に応じた健康管理の相談はできます。

出典：NCI Genetic Testing for Inherited Cancer Risk ／ がん情報サービス「遺伝性腫瘍」

結果を知ることは、人生を決めることではありません。

遺伝学的検査は、
将来を言い当てるためのものではなく、
これからの選択を支える情報です。

知る前も、知った後も。相談できる場所があることを覚えていてください。