

日本人類遺伝学会 第 64 回大会

P37-1

長崎、2019.11.6-9

BRCA2 遺伝子変異陽性乳がん患者で妊孕性温存治療を実施した症例

A case report on fertility preservation treatment of a patient with BRCA 2 gene mutation

井上朋子、阿江大樹、貫井李沙、寺脇奈緒子、小宮慎之介、浅井淑子、姫野隆雄、森本義晴  
HORAC グランフロント大阪クリニック

#### 【はじめに】

遺伝性乳がん卵巣がん症候群の女性では、若年で乳がんを発症することも多く妊孕性温存治療のニーズが高い。一方で、BRCA 遺伝子に変異があると変異陰性者に比べて、卵巣機能の低下が速やかであるとの指摘もある。当院で BRCA2 遺伝子変異陽性者に対して妊孕性温存のための卵子凍結を実施した経験があったので報告する。

#### 【症例】

29 歳の未婚者で妊娠歴はなし。初診の約 1 か月前に右乳がんに対して、乳房切除と腋窩リンパ節郭清を受けていた。術後診断は T2N1M0 stage II B、若年発症と母親の乳がん既往歴より、遺伝子検査を実施し BRCA2 変異と診断された。術後補助化学療法として FEC+DTX 療法各 4 コースと内分泌療法 TAM5 年間の追加を提案されていた。

#### 【初診後の経過】

妊孕性温存治療に関するインフォームドコンセントを実施し、パートナーはいたが卵子凍結を希望された。卵巣予備能を示す抗ミュラー管ホルモン検査は 0.72ng/ml と当院の同年齢女性の平均値 3.91 ng/mL よりも著しく低下していた。月経中検査では、E2=35pg/mL、FSH=7.3mIU/mL、卵巣胞状卵胞数は合計 6 個であった。腫瘍はホルモン感受性陽性タイプだったため、レトロゾールを併用しながら排卵誘発を実施し、最終的に 6 個の成熟卵子を凍結した。乳腺外科に治療開始猶予期間を確認し、さらにその翌月経周期に、同様にレトロゾール併用アンタゴニスト法で卵巣刺激を実施して 14 個の卵子を凍結した。2 回の採卵の結果計 20 個の未受精卵子を確保でき妊孕性温存治療を終了した。

#### 【考察】

遺伝性乳がん卵巣がん症候群の女性では、通常のがん・生殖医療における妊孕性温存に対する配慮に加え、卵巣機能の低下に注意する必要がある。今回の症例のように卵巣予備能が低下して獲得卵子数が少ない場合は、主疾患の治療開始猶予を確認して、連続採卵法やランダムスタート法などを工夫することも有効と思われる。