

遺伝診療部の取り組み – HBOCワーキンググループの立ち上げから現在まで –

小西陽介^{†1)} 浅原哲子¹⁾²⁾ 飛騨美希¹⁾³⁾ 和田美智子¹⁾ 橋本有紀子¹⁾⁴⁾
 北 誠¹⁾⁴⁾ 日下部 徹¹⁾²⁾ 荒木由香里⁵⁾⁶⁾ 江本郁子¹⁾⁷⁾
 山賀 郁⁵⁾ 山口 建¹⁾⁷⁾ 安彦 郁¹⁾⁷⁾ 荒田 順⁸⁾ 第72回国立病院総合医学会
 山崎 誠二⁵⁾ 三宅秀彦¹⁾⁹⁾ 高倉賢二¹⁾⁷⁾ 小西郁生⁷⁾ (2018年11月10日 於 神戸)

IRYO Vol. 74 No. 3 (116–119) 2020

要旨

近年本邦では、遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）が広く認知され、実診療での対応に迫られている。家族性腫瘍における遺伝診療は、患者とその家族に効率的なサーベイランスを提示することで予防医療として寄与する点で重要である。京都医療センター（当院）では2016年度に乳腺外科、産科婦人科、遺伝診療部合同でHBOCワーキンググループを立ち上げ、HBOC診療体制を構築した。当時、遺伝診療部は医師5人（臨床遺伝専門医2人）、認定遺伝カウンセラー1人が在籍していた。一方で乳腺外科は医師2人、乳がん看護認定看護師1人で構成されていたが、発足直後の遺伝診療部との連携が難しく、HBOC疑い例に対する遺伝診療の提供が難しい状況であった。そこで、HBOCワーキンググループの会議で、乳癌患者を対象とした遺伝診療を必要とする乳癌患者に対する遺伝診療受診基準を、乳癌診療ガイドラインおよびNCCNガイドラインを参考に設定し、乳腺外科外来でハイリスク例のリクルートを開始した。2017年度に遺伝診療部では医師2人（臨床遺伝専門医1人）、認定遺伝カウンセラー1人が増員された。また、新規卵巣癌患者へのBRCA1/2の解析を含む臨床試験への参加をきっかけに、卵巣癌患者のリクルートも開始された。2018年度にはBRCA Analysis診断システムによるコンパニオン診断が保険適用となり、乳癌の治療選択においても遺伝医療として対応する必要が生じた。2016年の開始から2019年3月現在までで計20人の来談者があり、うち臨床試験参加者が10人であった。臨床試験参加者以外で遺伝学的検査を受けたものはなく、来談者の関心は高いものの、検査が自費で高額のため、遺伝学的検査の受検には至らないことが明らかとなった。HBOCにおける遺伝診療は、コンパニオン診断の出現により、より重要な位置づけへと変化した。今後、オラパリブの適応拡大や他の分子標的薬の開発も推測されるため、BRCA遺伝学的検査や遺伝カウンセリングの需要も増大すると予想される。

キーワード 遺伝性乳癌卵巣癌症候群、遺伝診療、連携

1) 国立病院機構京都医療センター 遺伝診療部, 2) 臨床研究センター 内分泌代謝高血圧研究部, 3) 臨床検査科, 4) 小児科, 5) 乳腺外科, 6) 看護部, 7) 産科婦人科, 8) 形成外科, 9) お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース †医師
 著者連絡先：小西陽介 国立病院機構京都医療センター 遺伝診療部 〒612-8555 京都府京都市伏見区深草向畑町1-1
 e-mail: sukesaru_mountain@yahoo.co.jp
 (2019年3月15日受付, 2019年10月11日受理)

Efforts on the Establishment of Clinical Genetics Service: From the Start to the Present of HBOC Working Group
 Yousuke Konishi¹⁾, Noriko Satoh-Asahara¹⁾²⁾, Miki Hida¹⁾³⁾, Michiko Wada¹⁾, Yukiko Hashimoto¹⁾⁴⁾, Makoto Kita¹⁾⁴⁾, Toru Kusakabe¹⁾²⁾, Yukari Araki⁵⁾⁶⁾, Ikuko Emoto¹⁾⁷⁾, Iku Yamaga⁵⁾, Ken Yamaguchi¹⁾⁷⁾, Kaoru Abiko¹⁾⁷⁾, Jun Arata⁸⁾, Seiji Yamasaki⁵⁾, Hidehiko Miyake¹⁾⁹⁾, Kenji Takakura¹⁾⁷⁾ and Ikuo Konishi⁷⁾, 1) Department of Clinical Genetics, 2) Department of Endocrinology, Metabolism and Hypertension, Clinical Research Institute, 3) Department of Clinical Laboratory, 4) Department of Pediatrics, 5) Department of Breast Surgery, 6) Department of Nursing, 7) Department of Obstetrics and Gynecology, 8) Department of Plastic Surgery, NHO Kyoto Medical Center, 9) Department of Genetic Counseling Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University
 (Received Mar.15, 2019, Accepted Oct.11, 2019)

Key Words : hereditary breast and ovarian cancer syndrome : HBOC, genetic counseling, cooperation