

BRCA マニュアル
(医療編①)

『BRCA1/2 遺伝子検査』に際してのご説明ポイント

- ご説明のポイント集 -

長崎大学病院 乳腺・内分泌外科

2018年11月1日

主治医の先生方へ

リムパーザの適応確認を目的に、『BRCA1/2 遺伝子検査』を予定される際の、ご説明のポイントは以下のとおりです。さらに説明が必要な場合(遺伝カウンセリングが必要な場合)は、長崎大学病院遺伝カウンセリング部門にご紹介ください。

1. 「リムパーザの使用を検討する上で『BRCA1/2 遺伝子検査』の実施を検討していません。」
2. 「BRCA1/2 遺伝子検査の結果は **2つの意味**をもちます。」
 - A. 「**BRCA1/2 遺伝子に異常がみつければ、**」
 - a) 「**リムパーザが使用可能です**」

乳癌の場合、オラパリブ(リムパーザ®)の使用には BRCA1/2 遺伝子に病的変異が同定されることが必要条件とされています。
 - b) 「**遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)と診断されます**」
 - B. 「**BRCA1/2 遺伝子に異常がみつからなければ、**」
 - a) 「**リムパーザが使用できません**」

(上記 A-a)参照)
 - b) 「**遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)ではなさそうです。**」

ただし、BRCA1/2 遺伝子に明らかな病的変異が認められない場合であっても、とくに腫瘍性疾患発生が濃厚な家系等においては注意が必要です。HBOC においては近年、BRCA1/2 遺伝子と同じ機能経路で働く他の遺伝子の変異も見出されることが知られるようになってきました。家族歴が濃厚な家系であれば遺伝カウンセリングをご紹介ください。
3. 「BRCA1/2 遺伝子に異常がみつき、HBOC と診断された場合、」
 - 1) 「**現疾患に加え、新たに腫瘍が発生するリスクが高いことを意味します。詳しい説明は遺伝カウンセリングで聞くことができます。**」

HBOC については、事前にご説明いただいて結構です。リスクデータ、サーベイランス、リスク低減治療などの詳しい情報は遺伝カウンセリングでご提供します。
 - 2) 「**BRCA1/2 遺伝子の異常はご親族で共有されている可能性があります。**ど

のように共有されているかについては、遺伝カウンセリングでご説明します。」

各家系構成員への遺伝の確率、リスク等は、遺伝カウンセリングでご説明します。

4. 「(生殖細胞系列を対象とした)遺伝学的検査には本来、**遺伝カウンセリングが必要**ですので、必要に応じて**遺伝カウンセリング部門にご紹介**します。」

遺伝情報を直接解析する遺伝学的検査には原則として、遺伝カウンセリングによる正確な情報提供と個人の明確な意思決定が必要です。とくに、BRCA1/2 遺伝子に明らかな病的変異が同定された場合はかならず、遺伝カウンセリングを提供する必要がありますので、遺伝カウンセリング部門へご紹介ください。

1) 「**遺伝カウンセリングは自費診療**です。」

遺伝カウンセリングを受診する際の受診料は、全額自費負担になります。初診受診料 ¥8,640(+初診料、消費税)、再来受診料 ¥5,400(+再診料、消費税)が発生することをお伝えください。

2) 「**遺伝学的検査の結果などを遺伝カウンセリング部門と共有**しますが、**個人情報として** 厳重に管理します。」

5. 「今回の検査の**結果はわたくし(主治医) / 長崎大学担当医が説明**します。」

検査と結果の説明をどちらが行うか、方針をご説明ください。

6. 「検査を受けるかどうかを決定する際には、**自分の意思で、検査を選択**しているか、よく考えた上で検査を受けることが大切です。**検査を受けないことも選択**できます。」

可能であれば、配偶者やご家族と話し合い、合意が得られると理想的です。また、親族内でどのように情報共有するかを考えておくことも重要です。とくに、検査を実施しない場合も診療が継続可能であることをご説明ください。

7. 「**わからないことがありましたら、検査の前に、遺伝カウンセリングで尋ねることも**できます。」

検査前の問い合わせに対する電話対応等も可能です。下記のご連絡先をお伝えください。

※ ご説明に際しましては、パンフレット「**BRCA1/2 遺伝学的検査を受けられる方**」をお渡しください。

〒852-8501 長崎市坂本 1-7-1
長崎大学病院
乳腺・内分泌外科 095-819-7304 (担当: 松本)
遺伝カウンセリング部門 098-819-7548 (担当: 渡名喜)

提供
九州家族性腫瘍ネットワーク
事務局
〒811-1395 福岡市南区野多目 3-1-1
独立行政法人国立病院機構九州がんセンター
がん相談支援センター内 (担当: 松谷、織田) TEL: 092-541-8100 / E-mail: kfcn@nk-cc.go.jp