

BRCA マニュアル
(医療編②)

「BRCA1/2 遺伝子検査」の実施にともなうご紹介について

- ご紹介マニュアル -

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

リムパーザのコンパニオン診断目的に『BRCA1/2 遺伝子検査』を予定され、長崎大学病院へご紹介をいただきます際には、以下の手順にて、ご紹介をいただきますようお願い申し上げます。

※裏面に詳しいご説明を記載しております。

※「[BRCA マニュアル\(医療編①\)](#) [BRCA1/2 遺伝学的検査に際してのご説明ポイント](#)」も是非ご覧ください。

< 検査前のご紹介 >

1. ご紹介の目的は、
「リムパーザ使用の可否を確認する検査を受ける（説明を聞く）ため」とご説明ください。
2. 遺伝学的検査の結果は
「私(主治医) / 長崎大学病院」が説明します。
とご説明ください。
3. パンフレット「BRCA1/2 遺伝学的検査を受けられる方に」をお渡しく下さい。
4. 大学病院腫瘍外科 松本恵の予約を行ってください。(地域連携室経由で可です)
また、他院紹介により別途受診料が発生することをお伝えください。
5. 診療情報に加え、「検査の結果などを大学病院と共有する」ことへの同意を得てください²⁾。

< 検査結果ご説明後の対応 >

- A. 結果が**異常なし**の場合
1. 検査の結果、
 - ① リムパーザは使用できません。
 - ② とりあえず家族への影響は考えなくて良いです。とご説明ください。
 2. それでも家族歴が濃厚な場合や詳しい説明をご希望の方は、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²⁾。その場合には、別途受診料が発生することをお伝えください³⁾。
- B. 結果が**異常あり**の場合
1. 検査の結果、
 - ① リムパーザが使用できます。
 - ② 遺伝性乳がんですので、ご家族にも影響する可能性があります。
詳しいことは遺伝カウンセリングで説明を聞いてください。とご説明ください。
 2. 遺伝カウンセリングを予約するよう、患者さんにご指示ください³⁾。

C. 結果が **VUS**¹⁾の場合

1. 検査の結果、

① リムパーザは使用できません。

② 遺伝子になんらかの変化が認められています。

詳しいことは遺伝カウンセリングで説明を聞いてください。

とご説明ください。

2. 遺伝カウンセリングを予約するよう、患者さんにご指示ください³⁾。

3. 検査結果写しを遺伝カウンセリング部門(担当: 渡名喜)にご転送ください。

4. 検査結果原本は厳重に保管してください。

1) VUS (variant of uncertain significance)は、明らかな配列変化を認めるものの、疾患の発症における意義がはっきりとしていないものを指します。これらの中には、その後の知見の蓄積により、病的変異(deleterious mutation)に再分類されるものものも、頻度の低い多型(polymorphism)に再分類されるものもあります。

2) HBOC においては近年、BRCA1/2 遺伝子以外の変異遺伝子が知られるようになってきました。検査の結果、BRCA1/2 遺伝子に明らかな配列変化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。

3) ご紹介の際には、

① 遺伝カウンセリング部門(担当: 渡名喜)まで、**患者さんご本人が電話**(TEL:095-819-7548 時間帯: 月-金曜日 9:00 – 15:00)でご連絡ください。その際、

a. 主治医先生**ご施設名/ご氏名**

b. **来談の目的**(検査結果の説明・遺伝カウンセリング)

の2点を担当者にお伝えください。また、受診日は患者さんからご報告を受けられ、ご確認をいただきますようお願い申し上げます。

② 以下の紹介状をご準備いただき、封書に同封の上、

a. **診療情報提供書(原本/紙媒体)**

b. **遺伝学的検査結果報告書(コピー/紙媒体)** 遺伝学的検査後の場合

※原本は厳重に保管してください。

患者さんご本人におもちいただくか、ご郵送ください。

③ 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。

④ ご紹介に際しましては、診療情報と遺伝学的検査結果の開示について、口頭等で同意を得られた上で、診療録等に記録を残してください。

〒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