***BRCA1*/*2*遺伝学的検査の実施にともなうご紹介について**

BRCAマニュアル

(医療編②)

- ご紹介マニュアル -

○○○○遺伝相談外来

2021年04月01日

診療科主治医の先生方へ

診療や臨床試験を目的に、*BRCA1*/*2*生殖細胞系列遺伝学的検査を予定され、あるいはすでに実施され、○○○○遺伝相談外来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、

「**遺伝学的検査の前に、遺伝カウンセリングが必要**

と考えられるため」

とご説明ください。

1. 遺伝学的検査の

「**結果はわたくし**(主治医)**が説明します**が、必要な場合は、

遺伝相談外来に紹介します。」

とご説明ください。

1. パンフレット「*BRCA1*/*2*遺伝学的検査を受けられる方に」をお渡しください。
2. 検査前に○○○○遺伝相談外来を紹介する場合は、患者さんに予約をご指示ください1) (裏面1)をご参照ください)。また、別途受診料が発生することをお伝えください1)。
3. 診療情報に加え、「遺伝学的検査の結果などを○○○○遺伝相談外来と共有する」

ことへの同意を得てください2)。

< **検査結果ご説明後のご紹介** >

1. 結果が**異常なし**の場合
2. 遺伝学的検査の結果、

「**はっきりとした変異は見つかりませんでした。**

**しかしながら、遺伝のリスクが完全に否定されたわけではありません。**」

とご説明ください3)。

1. 詳しい説明をご希望の方は、○○○○遺伝相談外来にご紹介ください1)。○○○○遺伝相談外来を受診する場合は、別途受診料が発生することをお伝えください1)。
2. 結果が**異常あり**、**VUS** 4)の場合
3. 遺伝学的検査の結果、

「**なんらかの所見が得られていますので、**

**詳しいことは○○○○遺伝相談外来で説明を聞いてください。**」

とご説明ください5)。

1. ○○○○遺伝相談外来を予約するよう、患者さんにご指示ください1)。
2. 検査結果写しを○○○○遺伝相談外来(担当: ○○)にご転送ください。
3. 検査結果原本は厳重に保管してください。
4. ご紹介の際には、

< 解　説 >

* 1. ○○○○遺伝相談外来(担当: ○○)まで、患者さんご本人が電話(TEL: 0XX-XXX-XXXX　時間帯: 月-金曜日XX:00 – XX:00)でご連絡ください。その際、
     1. 主治医先生ご施設名/ご氏名
     2. 来談の目的(検査結果の説明・遺伝カウンセリング)
     3. その他(臨床試験課題名等)

の3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。

* 1. 以下の紹介状をご準備いただき、封書に同封の上、
     1. 診療情報提供書(原本/紙媒体)
     2. 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。

* 1. ○○○○遺伝相談外来への受診は、自費診療の場合と保険診療の場合とがありますが、保険診療の場合、受診料￥3,000(+消費税)(3割負担の場合)の費用が発生する場合があります。自費診療の場合は、初診受診料￥XX,000(+消費税)、再来受診料￥X,000(+消費税)が発生します。

1. 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。
2. HBOCにおいては、*BRCA1*/*2*遺伝子以外の変異遺伝子も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. 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のも、頻度の低い多型(polymorphism)に再分類されるものもあります。
4. 陽性、VUSの結果説明に際しましては、当院遺伝相談外来を受診されるまでに相当の時

間が生じる点で是非ご配慮をいただけましたら幸いです。

〒XXX-XXXX ○○市〇区○○○X-X-X

○○○〇病院

遺伝相談外来

TEL: XXX-XXX-XXXXX

E-mail: xxxxx@xxx.xxxx.xx

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) TEL: 092-541-8100 / E-mail: 601-kfcn@mail.hosp.go.jp