***BRCA1*/*2*遺伝学的検査に際してのご説明ポイント**

BRCAマニュアル

(医療編①)

- ご説明のポイント集 -

○○○○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、遺伝相談外来にご紹介ください。

1.「診療上の必要性から、***BRCA1*/*2*遺伝学的検査の実施を検討しています**。」

病歴、家族歴からHBOCを疑う、あるいは、PARP阻害剤の使用を検討するなどの診療上の目的をご説明ください。

2. 「*BRCA1*/*2*遺伝学的検査の結果は**2つの意味**をもちます。」

1. 「***BRCA1*/*2*遺伝子に異常がみつかれば**、」
2. 「**PARP阻害剤が使用可能です**。」

オラパリブ(リムパーザ®)の場合、乳癌、前立腺癌、膵癌においては、*BRCA1*/*2*遺伝子に病的変異・病的変異疑が同定されることが必要条件とされています(VUSの場合は使用できません。VUSについては、「BRCAマニュアル(医療編②) *BRCA1*/*2*遺伝学的検査の実施にともなうご紹介について」をご参照ください)。卵巣癌の場合は、*BRCA1*/*2*遺伝子変異が必要条件とされる場合と遺伝子変異が同定されなくてもPARP阻害剤を保険診療の中で用いることができる場合とがあります。

1. 「**遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)と診断されます**。」
2. 「***BRCA1*/*2*遺伝子に異常がみつからなければ**、」
3. 「**PARP阻害剤が使用できません**。」

(上記A-a)参照)

1. 「**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(HR系)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相談外来へご紹介ください。

3. 「*BRCA1*/*2*遺伝子に異常がみつかり、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。

1. 「***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。

1. 「(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、**必要に応じて遺伝相談外来にご紹介します**。」

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、遺伝相談外来へご紹介ください。

1. 「**遺伝相談外来は保険診療です**が、自費診療になる場合もあります。」

遺伝相談外来は現在、自費診療の場合と保険診療の場合とがありますが、受診料は保険診療の場合、￥3,000(+消費税)(3割負担)です。自費診療の場合、初診受診料￥XX,000(+消費税)、再来受診料￥X,000(+消費税)です。

1. 「遺伝学的検査の結果などを遺伝相談外来と共有しますが、個人情報として厳重に管理します。」
2. 「今回の遺伝学的検査の**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。」

検査結果の説明方針をご説明ください。

1. 「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。

1. 「わからないことがありましたら、**検査の前に**、**遺伝相談外来に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に」をお渡しください。

〒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