



遺伝性乳がん診療への関わり方 ～Gene Awarenessを高めるために

がん研究会有明病院
臨床遺伝医療部
認定遺伝カウンセラー®
金子景香

Gene
Awareness?



Breast
Awareness

Gene
Awareness

まずは医療者の
Gene Awareness !

医療者が
遺伝や遺伝性腫瘍について知る



がん診療の中で
遺伝性腫瘍を位置づける



患者さん・ご家族も
遺伝性を認識するようになる

遺伝性腫瘍の診療

情報提供

- 正確で最新の情報を届ける体制、仕組み

遺伝学的リスク評価

- 遺伝学的検査や家族歴を踏まえた遺伝性腫瘍の可能性の評価

医学的管理

- 治療の選択
- サーベイランス
- リスク低減手術

血縁者の対応

- 正確な情報提供
- 遺伝学的検査の選択肢
- リスクに応じた対策

がんの日常診療から始まり、多診療科・部門・職種の連携下で成り立っている診療

目次

1. 当院の遺伝性腫瘍診療の体制
2. 遺伝性腫瘍診療への関わり方



目次

1. 当院の遺伝性腫瘍診療の体制
2. 遺伝性腫瘍診療への関わり方



がん研有明病院 臨床遺伝医療部



<スタッフ>

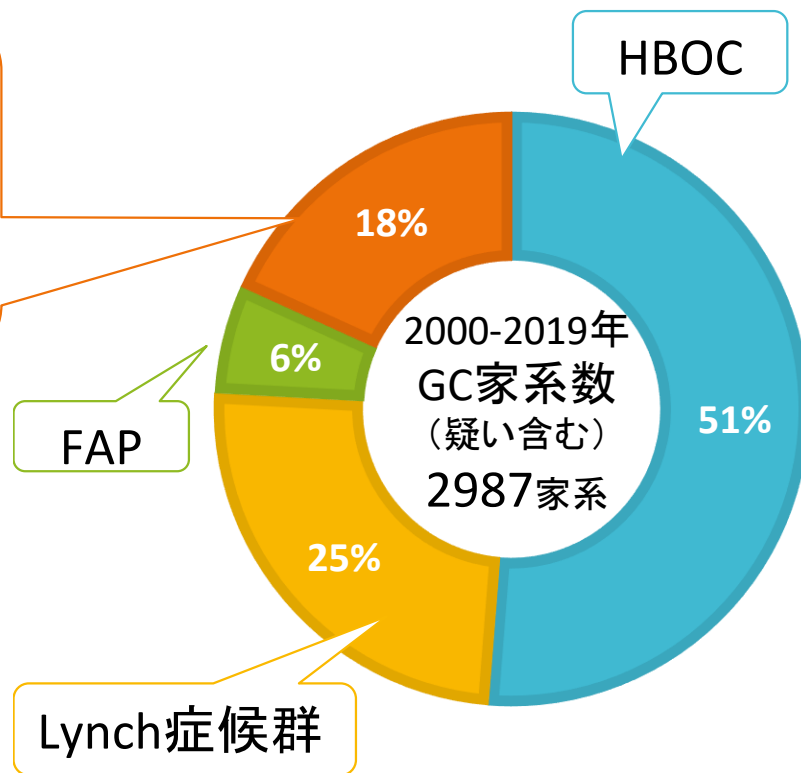
- 臨床遺伝専門医 常勤1名、非常勤1名
- 認定遺伝カウンセラー 常勤3名、非常勤2名
- 看護師

臨床遺伝医療部の診療実績

Li-Fraumeni症候群
Cowden症候群
MEN1、MEN2、VHL
遺伝性びまん型胃がん他

<特徴>

- 多様な遺伝性腫瘍(疑い)の対応
- 毎日外来を実施



乳がんが関係する「遺伝性腫瘍」

遺伝性腫瘍	原因遺伝子	乳がんの生涯発症リスク	乳がん以外の好発病変
遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i>	40~80%	卵巣がん 前立腺がん、膵がん
リー・フラウメニ症候群	<i>TP53</i>	30歳未満での発症32% (閉経前の乳がんが特徴)	軟部組織肉腫、骨肉腫、副腎皮質がん、脳腫瘍、急性白血病、大腸がん、など
カウデン症候群	<i>PTEN</i>	85%	皮膚、粘膜、乳房、甲状腺、子宮内膜、脳などに多発性の過誤腫やがん
遺伝性びまん型胃がん	<i>CDH1</i>	39~52% (小葉がん)	胃がん(印環細胞癌)
ポイツ・イエガース症候群	<i>STK11/LKB1</i>	44~50%	消化管・腸管外の過誤腫性ポリープ(特に小腸)、卵巣がんなど

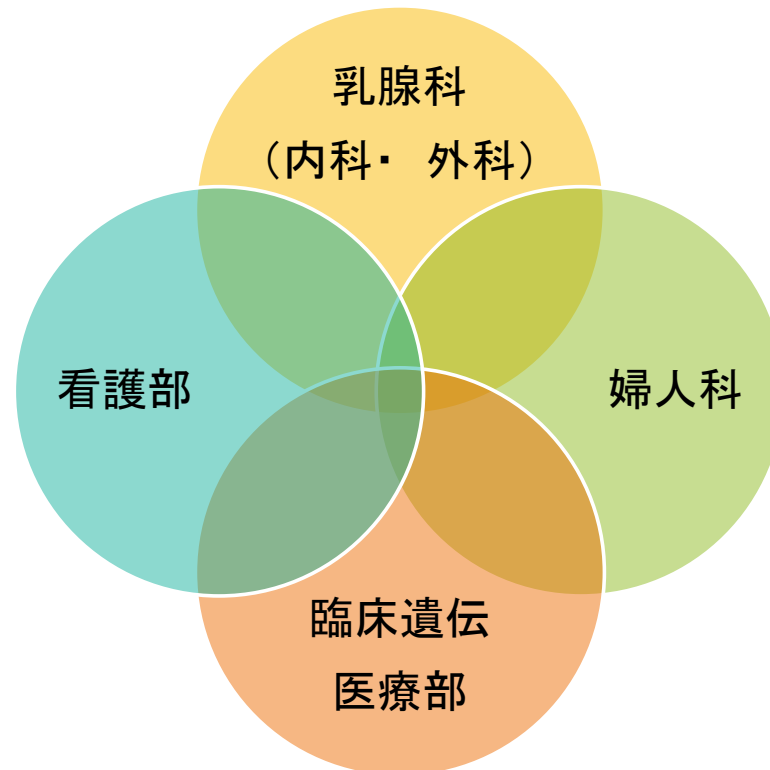
GeneReviews、NCCNガイドライン

多遺伝子 パネル検査

- マルチジーンパネル検査 (multigene panel testing) とも言う
- NGS等を用いて、一度に複数の遺伝子を解析する方法
- 生殖細胞系列の多遺伝子パネル検査は保険未収載(2021年3月現在)

がん研有明病院 HBOC診療体制

- 毎月の合同カンファ
- 患者さんごとに対応について相談
- 乳腺科、婦人科の遺伝性腫瘍の担当医師（コアメンバー）
- 今後は泌尿器、肝胆膵の診療科も一緒に



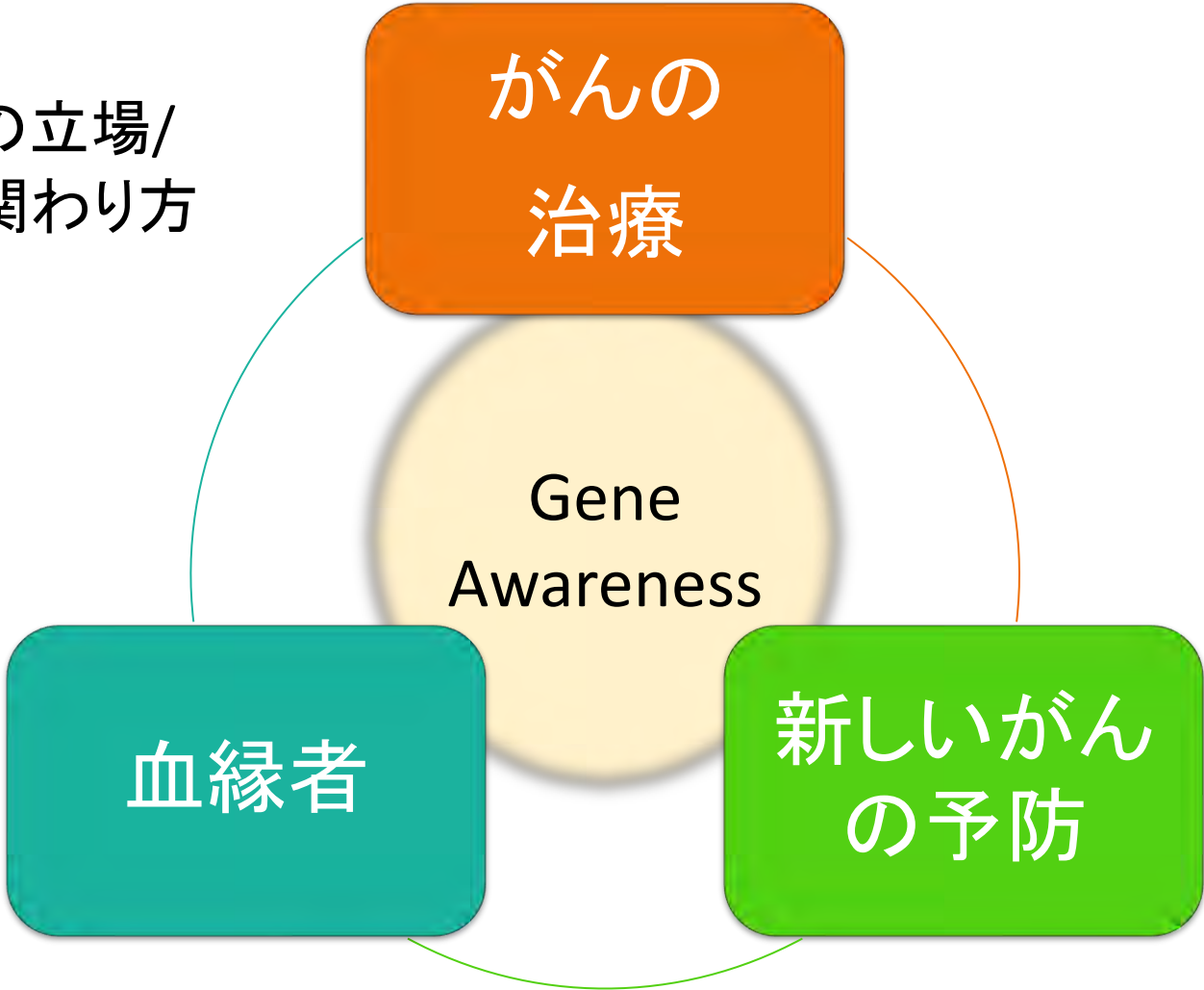
目次

1. 当院の遺伝学的検査の現状と
遺伝性腫瘍診療の体制
2. 遺伝性腫瘍診療への関わり方



遺伝性乳がんの診療

それぞれの立場/
職種での関わり方
がある



一般の方向けパンフレット

パンフレット 一般の方向けパンフレット



一般の方向けパンフレット
遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)をご理解いただくために

[ダウンロードはこちら](#)

説明資料の利用

JOHBOCのホームページ
johboc.jp

PDFでダウンロード可

■ 説明補助ツールとして動画配信

現在、日本人の2人に1人が、
がんと診断されている

■ 生涯でがん罹患する確率



男性
63%



女性
48%

1. 胃がん 11.0%
2. 肺がん 10.0%
3. 大腸がん 9.9%

1. 乳がん
2. 大腸がん
3. 胃がん

国立がん研究センター
<https://ganjoho.jp/>

がん研のホームページ

- ・臨床遺伝医療部
 - ・乳腺センター
- から閲覧可能

がんと遺伝

HBOC

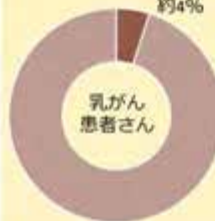
BRCA遺伝学的検査

遺伝性乳がん卵巣がん症候群

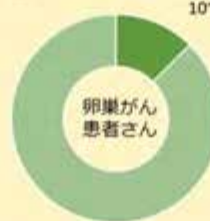
■ Hereditary Breast and Ovarian Cancer ; HBOC

■ BRCA1遺伝子あるいはBRCA2遺伝子に、生まれながらに変化を持っている

遺伝性乳がん
卵巣がん症候群
約4%



遺伝性乳がん
卵巣がん症候群
10~15%



Momozawa Y et al. Nature Communications 2018; 9: 4083
Hirasawa A et al. Oncotarget 2017; 8: 112258-112267
Enomoto T et al. Int J Gynecol Cancer 2019; 29: 1043-1049

がんと遺伝 オンライン相談



HOME > 診療科・部門紹介 > 診療科紹介 > 中央診療部門 > 臨床遺伝医療部

診療科・部門紹介

病名から検索する

診療科紹介

- 専門診療部門
- 一般診療部門
- 中央診療部門
 - 放射線治療部
 - 画像診断センター
 - 化学療法部
 - 外来化学療法部
 - 臨床遺伝医療部
 - ゲノム診療部
 - 中央手術部
 - オンコロジックエマージェンシー&ディザスターセンター (OEDC)
 - 運動器リハビリテーション室
 - 臨床検査センター
 - 輸血部
 - 臨床病理センター
 - 栄養管理部
 - MEセンター
 - フォトセンター
- トータルケア部門

看護部紹介

薬剤部紹介

検査センター

受診・再診・健診の予約

1100

治療待ち日数

1100

がんに関する情報
診療・治療・予防

診療科・部門紹介

臨床遺伝医療部（旧遺伝診療部から名称変更）

最終更新日：2019年11月8日

[臨床遺伝医療部とは](#) | [診療科の特徴](#) | [診療実績](#) | [スタッフ紹介](#) | [BRCA遺伝子検査を受けられた方へー全国登録事業のお知らせー](#) | [オンライン相談について](#)

オンライン相談について

スマホが、あなたと『がん』と『遺伝』の専門家をつなげます
『がん』と『遺伝』についてのオンライン相談を開始しました！

この度、がん研有明病院臨床遺伝医療部はMICIN社のスマートフォン用のオンライン診療アプリ『curon』との連携を開始いたしました。このアプリを利用して、**病院に行かずに『がん』と『遺伝』に関しての情報提供をいたします。**

がんの遺伝について一般的な情報提供、利用者の方のがんの既往歴や家族歴をお聞きしてのリスクアセスメント、当院での遺伝カウンセリングや遺伝学的検査（遺伝性のがんの遺伝子検査）についての情報（その費用や方法）を提供し、必要であれば当院臨床遺伝医療部受診に関するご案内をいたします。

また、今まで『がん』が心配で検診や人間ドックを受診されている方には、家族を若くして無くしている方も少なくありません。そのような方に、遺伝子検査が必要なのか、どのような『がん』の場合に『遺伝』を考えるべきなのか、現時点での見解について、当院の遺伝カウンセラー（臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラー）が丁寧に説明いたします。特に、ご家族に乳がんや卵巣がんの方が多い場合には**遺伝性乳がん卵巣がん症候群**を、大腸がん、子宮体がん、胃がんが多い場合には**リンチ症候群**を疑う必要があります。その場合には普通の検診や人間ドックの方法では十分でない可能性があります。

まだまだ、日本では遺伝カウンセリングや遺伝子検査は保険診療でできないことも多く、がんになられた場合でも担当医の先生からは『がん』の『遺伝』に関する情報提供は十分になされていない場合も多いですので、若くしてがんになった方や、ご心配な方は是非ご相談ください。

また、漠然とした不安をお持ちの方もこのシステムを利用してお気軽にご相談していただけますと幸いです。

対象

- ① がん研有明病院で『遺伝性のがん』と診断された方
- ② ①のご家族（血縁者）の方
- ③ その他、『がん』の『遺伝』に関して心配のある方

②の方で、遺伝子検査を希望するが、遠方でご来院が難しい方もまずはご相談ください。

がん研有明病院のホームページ>臨床遺伝医療部に掲載されています！

HBOCと診断された患者さんの血縁者が 遺伝カウンセリングを希望された場合

- お住まいの地域ではHBOCの対応可能な医療機関を探す
 - JOHBOCのホームページ
 - 全国遺伝子医療部門連絡会議のサイト
- 医療機関によっては対応できる内容が異なるので、事前に確認する
- 受診方法を確認して、患者さんにお伝えする

医療者のGene Awareness

「外来看護師の臨床遺伝医療部ローテーション勤務」

各診療科の中で
できる情報提供・
関わり方

A診療科

臨床遺伝医療部

B診療科

遺伝カウンセリング
の同席

遺伝診療との連携

各診療科の外来看護師が交代で
臨床遺伝医療部に配置（ローテーション勤務）の試み：2020年5月～

医療者のGene Awarenessを高めるには

- 基本的な知識や診療のゴールを共有する
- 遺伝性腫瘍の診療の全体像の中で、どの部分に携われるかを意識できると関わりやすいのでは
- 個人、自部署、自施設で完結できなくても、次につなぐ先が見えていると安心して患者さんに情報提供できるかもしれない
- ツールを上手に利用する

おわりに

“Gene Awareness”

- 「遺伝」や「遺伝子」に関心を持つ
- 遺伝性腫瘍について情報を得て、がんの治療、ご本人や血縁者の健康管理にどうやって役立てられるかを考える

ご清聴ありがとうございました