

## <がんゲノム診療相談>

### 治療薬選択に伴う BRCA 遺伝子検査の扱いについて

再発または、転移性乳がん患者さんにおける BRCA 遺伝子検査が保険適応となり BRCA 遺伝子変異陽性かつ患者さんに対する新たな治療薬が承認されました。この治療薬の使用を検討する場合には BRCA 遺伝子検査を受ける必要があります。治療薬選択に伴う BRCA 遺伝子検査は以下の要件が定められています。

遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関で実施すること。ただし、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関との連携体制を有し、当該届出を行っている保険医療機関において必要なカウンセリングを実施できる体制が整備されている場合は、この限りではない。

当院では、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っており、ゲノム診療相談室では、BRCA 遺伝子検査と本人及び家族への遺伝カウンセリングを実施可能です。本検査をご希望の患者様がおられましたら、ゲノム診療相談室へご紹介ください。

本検査は、生殖細胞系列の BRCA 遺伝子に変異があるかどうかを調べる検査です。BRCA 遺伝子に病的変異がある場合、遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断され、保険適応の治療薬の選択が可能となると同時に家族に遺伝する可能性がわかります。このため、病的変異があった場合、生殖細胞系列のため遺伝が関係することから遺伝カウンセリングが必要となります。遺伝カウンセリングを希望、必要とされる場合はゲノム診療相談室へご紹介ください。

### 1. 主治医からゲノム診療相談室へご紹介

病診連携室へ FAX でご紹介ください。もしくは内科外来(内線 265)へ電話連絡ください。

### 2. BRCA 遺伝子検査を希望される場合

本検査に関する説明を行い、同意取得後、当日採血を実施しております(保険扱)。遺伝カウンセリングを受けたら必ず検査を受けなければならない、というわけではありません。一度持ち帰って検討することもできます。(検査を行わず、遺伝カウンセリングのみの場合は自費扱となります。)

#### 本検査の対象者

再発または転移性の乳がん患者さん

### 3. 遺伝カウンセリングを希望される場合

BRCA 遺伝子検査で病的変異が見つかった場合(患者本人)遺伝カウンセリングを行い、生殖

細胞系列の遺伝子変異について説明し、家族の遺伝についてカウンセリングを行います。

家族が BRCA 遺伝子検査にて陽性になった方、家族が乳がんに罹患して、遺伝性乳がん卵巣がん症候群が疑われる方のカウンセリングをも受け付けていますのでゲノム診療相談室へご紹介ください。

BRCA 遺伝子検査陽性になった方が家族にいる場合は、その方の変異情報があると検査の費用を抑えることが可能です。ただし、情報提供については病的変異のあった患者さんの同意が必要です。

- 1) BRCA 遺伝子検査で病的変異が見つかった方の家族の場合(患者家族)  
病的変異の遺伝について説明し、今後の遺伝の検査について遺伝カウンセリングを行います(自費)。
- 2) BRCA 遺伝子検査を受けていないが、家族性発症の可能性のある方  
遺伝について説明し、可能な検査について説明し、今後の対応について遺伝カウンセリングを行います(自費)。

### 遺伝カウンセリングへの紹介の手順

- 1) BRCA 遺伝子検査に関する遺伝カウンセリングを希望する患者さんがいらっしゃいましたら、FAX もしくは電話にて予約をお願いいたします。  
準備の都合上、予約希望日の 1 週間前までに連絡ください。

予約枠には限りがあるため、受診して頂くのにお時間を要することがございます

#### がんゲノム診療相談予約枠

木	11:00～、11:30～
---	---------------

- 2) 予約日が決まりましたら、病診連携室もしくは内科外来予約担当より連絡致します。  
予約の当日は、当院外来受付にお越しくださいますよう、ご案内をお願いいたします。  
ご紹介頂くにあたって、患者さんに以下のことをお伝えください。
  - 初回の遺伝カウンセリングは約 30～60 分かかること
  - 初回の遺伝カウンセリング後、検査(採血)を実施できること
  - 当日検査(採血)を行う場合は保険診療となりますが、当日検査を行わない場合は私費扱いとなり、遺伝カウンセリング料 10,800 円が自己負担となります。

- 患者家族の遺伝カウンセリングは自費扱となります。
- 病的変異が見つかった患者さんの同意が得られないと病的変異の情報は使用できないことをお伝えください。患者さんの同意がわかる文書と病的変異の内容がわかるものを紹介状に添付してください。
- 直接診察していない患者さんの場合は、本人の同意がわかる文書を持参いただくようお願いください。

### その他

直接診療されていない患者さんの家族の遺伝カウンセリングも受け付けます。相談を希望されるご本人から下記の連絡先に直接、下記の連絡先にご連絡いただき、遺伝カウンセリングの予約を入れていただくようお願いください。

※紹介状がない場合は選定療養費 1,620 円が別途かかります。

### お問い合わせ

内科外来予約(内線 265)までご連絡ください。

Tel : 0977-24-1221 (平日午後)