

研究要旨

本分担課題では、欧米では既に主流となっているMGPTに頻出の遺伝性腫瘍原因遺伝子に対するリスク管理・医学的管理の指針を作成し、MGPTに基づく遺伝診療の国内本格実装を目指す。

A. 研究目的

わが国の遺伝性腫瘍に関する診療ガイドラインの多くは臓器や症候群の立場から記載されており、MGPTを念頭に置いた指針類は整備されていない。

そこで遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査の手引きを作成して、国内のガイドライン等で医学的管理が明示されていない遺伝性腫瘍関連遺伝子についても管理指針を提示する。更に将来の保険診療化を念頭にMGPTの臨床実装にかかる課題を抽出する

B. 研究方法

日本遺伝性腫瘍学会と協働で「遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査の手引きの作成」を開始した。

(倫理面への配慮)

本指針発刊前に、遺伝関連学会、がん関連学会、検査関連学会、看護関連学会、倫理専門家、遺伝性腫瘍当事者等に外部評価として依頼予定である。

C. 研究結果

指針作成内容は、遺伝子ごとのリスクエビデンス、臓器・診療科横断的な遺伝性腫瘍症候群の医学的管理の掲載、国内実装において大事な点についてClinical Question and Answerとして章立てを行い、執筆中である。今後関連団体等に外部評価としてコメントをもらい年度内に反映させる予定である。

D. 考察

指針の策定は概ね順調に進んでいる。遺伝子数が多いため、エビデンスの更新が頻発することが予想され、発刊後の改定作業時期・方法等について持続可能な検討体制が必要である。

E. 結論

当該分担研究は予定通り進捗しており、令和6年度に指針の発刊ならびに解説WEBセミナーを開催予定である。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

- Nagashima M, Ishikawa T, Asami Y, Hirose Y, Shimada K, Miyagami S, Mimura T,

Onuki M, Morioka M, Izumi M, Yoshida R, Yamochi T, Taruno K, Nakamura S, Sekizawa A, Matsumoto K. Risk-reducing salpingo-oophorectomy for Japanese women with hereditary breast and ovarian cancer: a single-institution 10-year experience. JJCO DOI: 10.1093/jjco/hyad020

- Ueki A, Yoshida R, Kosaka T, Matsubayashi H. Clinical risk management of breast, ovarian, pancreatic, and prostatic cancers for BRCA1/2 variant carriers in Japan. J Hum Genet. 2023 Apr 24. doi: 10.1038/s10038-023-01153-1. Epub ahead of print. PMID: 37088789.

- 吉田玲子 HBOC診療の拡大 遺伝性腫瘍23(1) p. 6-11 2023

- 峯陽子, 垂野香苗, 戸崎光宏, 吉田玲子, 大塚真由子, 中村清吾, 林直輝 未発症BRCA1病的バリエント保持者のサーベイランス中にMRIガイド下生検にて診断されたトリプルネガティブ乳癌の1例 乳癌の臨床39(2) p. 161-170

2. 学会発表

- 吉田玲子, 平沢晃, 石田秀行 第21回日本臨床腫瘍学会学術集会 日本人類遺伝学会/日本臨床腫瘍学会合同シンポジウム 多遺伝子パネル検査 (MGPT) の実地臨床導入に関する課題 MGPTによる遺伝学的検査を用いた遺伝性腫瘍の診療・管理指針について 2024. 2. 23

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得  
特になし
2. 実用新案登録  
特になし
3. その他  
特になし