

三重大大学医学部附属病院におけるがん遺伝子パネル検査の二次的所見への対応

◎中村 麻姫¹⁾、池尻 誠¹⁾、寺本 江見¹⁾、森本 誠¹⁾
三重大大学医学部附属病院¹⁾

【目的】がんの原因となっている遺伝子の変異を見つけるためのがん遺伝子パネル検査は FoundationOneCDx がンゲノムプロファイルおよび OncoGuideNCC オンコパネルの 2 種類が 2019 年 6 月に、血液検体を用いたがん遺伝子パネル検査 FoundationOneLiquidCDx がンゲノムプロファイルが 2021 年 8 月に保険適用となり普及しつつある。がん遺伝子パネル検査では、多くの遺伝子を調べるため本来目的とする個別化治療とは別に生殖細胞系列の病的バリエーションが同定されることがあり、これを二次的所見という。二次的所見は本人のみならず遺伝情報を共有する血縁者の健康管理にも大きな医学的および心理社会的影響を与えるため、専門的な遺伝カウンセリング体制のもとで開示およびフォローアップができる体制が必要である。当院では 2019 年 12 月から保険診療がん遺伝子パネル検査を提供しており、検出された病的バリエーションが生殖細胞系列であるかの確認を行っているのでその実績を報告する。

【方法】当院にて保険診療としてがん遺伝子パネル検査を提供しエキスパートパネルを開催した 486 例を対象に結果

の解析を行った。二次的所見の確認検査にはダイレクトシーケンシング法を用いた。

【結果】当院で提供した症例は小児 23 例、成人 463 例で、FoundationOneCDx:337 例、NCC オンコパネル:64 例、FoundationOneLiquidCDx:85 例であった。二次的所見をまとめ遺伝カウンセリングを受診した症例は 25 例で、生殖細胞系列の病的バリエーションを検出した症例は 12 例(2.5%(*TP53*:2 例、*MLH1*:1 例、*RB*:1 例、*APC*:1 例、*NF1*:1 例、*BRCA1*:1 例、*BRCA2*:5 例))であった。特に *BRCA2* の病的バリエーション確認検査が多く、2021 年 1 月から *BRCA1,2* 遺伝子の病的バリエーションに対する分子標的治療薬オラパリブが保険適用となった影響と考えられた。また当院検査部で二次的所見の確認検査をほぼ全例で行っており、4 例が発端者の血縁者であった。

【結語】がん遺伝子パネル検査の普及に伴い、二次的所見に対するシームレスな対応が必要となり、精度管理された検査提供体制の確立もまた重要な要素となると考えられた。連絡先: 059-232-1111(内線 5388)