仙台市立病院医誌　**45**, 3-6, 2025

索引用語
遺伝カウンセリング
遺伝性腫瘍
HBOC

原　著

当院の遺伝外来立ち上げと今後の展望について
～遺伝性腫瘍を中心に～

佐々木　恵，中山宗俊，小熊佳那子
森　美玖，関根優哉，笹瀬亜弥
氷室裕美，平山亜由子，宇賀神智久
星合哲郎，早坂　篤，大槻健郎

要旨：【緒言】当院では2023年5月より，産婦人科所属の臨床遺伝専門医1名で遺伝外来を立ち上げた．診療の実際と，今後の課題について，特に遺伝性腫瘍に焦点を当てて報告する．
【方法】2023年5月～2025年5月に当院の遺伝カウンセリングを受けた患者の情報を診療録から後方視的に検討した．
【結果】上記期間に遺伝カウンセリングを受けた患者は244名であった．うち遺伝性腫瘍は36名（14.4%）であり，34名が遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）またはその疑いであった．
【考察】当院の課題としては，他科からの紹介が少ない（6.6%）ことやHBOC以外の遺伝性腫瘍の相談実績に乏しいことである．今後，紹介のハードルを下げる方法を模索する必要があると考えられた．
【結語】今後，より一層遺伝外来の重要性が増していくと考えられ，院内連携を図り，遺伝診療の更なる充実を図っていきたい．

緒　言

近年，遺伝診療の保険適用が拡大傾向にある．2018年のペムブロリズマブのコンパニオン診断薬としてのマイクロサテライト不安定性（MSI）検査，2019年6月のがん遺伝子パネル検査，2020年4月の一部の乳がん患者や卵巣がん患者に対するBRCA遺伝学的検査，遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）に対するリスク低減乳房切除術（RRM），リスク低減卵管卵巣摘出術（RRSO）が，2021年10月には特定の先天性疾患が疑われる患者に対して，染色体構造変異関連疾患の診断補助検査としてのマイクロアレイ染色体検査などがその例であり，一般診療内での遺伝診療の範囲の拡大は目覚ましい．それに伴い，保険診療上，遺伝カウンセリング加算の施設届出がないと，保険請求できない診療（遺伝学的検査の一部，流産検体を用いた絨毛染色体検査，ミスマッチ修復タンパク免疫染色（免疫抗体法）病理組織標本作製，RRM，RRSOなど）も増加しつつある．遺伝カウンセリングを行うために，実際の診療においては，新たに遺伝診療部もしくは遺伝外来を立ち上げることが必要であるが，本邦の施設からの遺伝診療部・遺伝外来の新たな立ち上げの報告は少ない[1-5]．当院では，2023年5月より，臨床遺伝専門医を取得している産婦人科医1名で産婦人科外来内に遺伝外来を立ち上げ，遺伝カウンセリングや各種遺伝学的検査に対応している．立ち上げからの遺伝外来での診療の実際と，今後の課題について，特に遺伝性腫瘍に焦点を当てて報告する．

方　法

2023年5月～2025年5月までに当院の遺伝カウンセリングを受けた患者の情報を診療録から後方視的に検討した．未成年者など，同意能力に問

仙台市立病院産婦人科

題があると考えられた患者は除外した.

結　　果

上記の 25 ケ月で 244 名が当院で遺伝カウンセリングを受けた．内訳は**図 1** の通りであり，周産期が最も多く，198 名（81.1%）であった．遺伝性腫瘍は 36 名（14.8%），成人期疾患は 10 名（4.1%）であり，内訳はプロテイン S 欠乏症（疑い含む）4 名, マルファン症候群（疑い含む）2 名，Ehlers-Danlos 症候群疑い 1 名，Osler 病 1 名，若年発症型両側性感音難聴 1 名，MELAS 疑い 1 名と多彩であった.

紹介元別では，院内産婦人科からが最も多く，134 名（54.9%）であり，続いて院外紹介（すべて産婦人科）が 84 名（34%），院内外科 12 名，院内心臓血管外科 2 名，院内脳神経外科・神経内科から 1 名ずつであった．産婦人科以外からの紹介は 6.6% と少数にとどまった．（**図 2**）

遺伝性腫瘍に焦点を当てると，36 名中 34 名（94.4%）とほとんどが HBOC（疑い含む）であった．その他は神経線維腫症 1 型 1 名，Cowden 症候群 1 名であった．そのうち，遺伝カウンセリングに来談する前に，診断（臨床診断含む）がついていたものは 13 名（36.1%）であり，検査前からの介入ができていない症例も多数見受けられたが，全員が遺伝カウンセリングを機に，サーベイランス（遺伝性疾患において，発症リスクがある疾患を早期発見･早期介入することを目的とした，通常の検診よりもきめ細かく計画的に提供される検査などのこと）や RRSO などの医療に繋げられていた. 遺伝カウンセリング後の RRSO 施行者･施行予定者は 10 名であった．また，すでに腫瘍を発症している症例の中で遺伝性腫瘍の診断がついている，もしくは新しくついた症例は，17 名（47.2%）であり，当院での遺伝カウンセリングを足がかりに血縁者のカウンセリングに繋げられたのは 5 家系 11 名であり，うち 3 名が未発症の遺伝性腫瘍として新たに診断がつき，サーベイランスに繋げられていた.

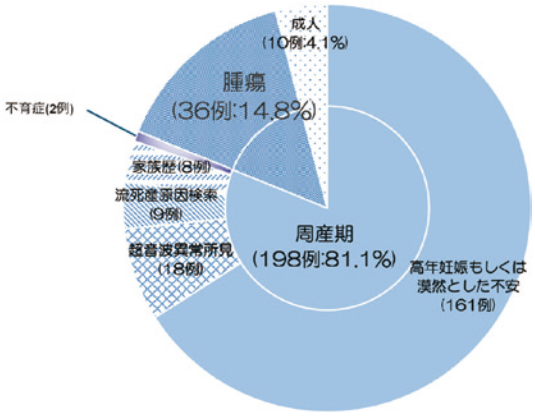

図 1.　遺伝カウンセリングを受診した 244 名の疾患（疑い含む）の内訳

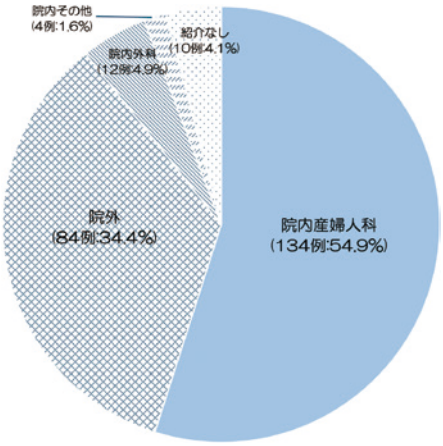

図 2.　遺伝カウンセリングを受診した 244 名の紹介元の内訳

考　　察

当院の遺伝外来は当初，初診 1 枠/2 週で開始したが，徐々に枠を増設し，2025 年 6 月現在では，初診 4 枠/ 週と 8 倍になった．特に 2025 年 6 月より院内外の遺伝カウンセリング希望の紹介にさらに対応できるよう，遺伝カウンセリングコンサルテーション枠を 1 枠/ 週で増設した．産婦人科診療内での対応になるため，基本的には火曜日午後の外来のみではあるが，臨機応変に対応している.

本来，遺伝カウンセリングは検査を受けるためのものではなく，「疾患の遺伝学的関与について，

その医学的影響，心理学的影響および家族への影響を人々が理解し，それに適応していくことを助けるプロセス」[6] である．そのため，遺伝カウンセリングを受けて遺伝学的検査を受けないという患者も少なくない．特に診断がついていない場合でも，「この病気が遺伝するか心配」という患者自身の訴えだけで，遺伝外来を受診して構わないと考えている．実際，診断のついていないクライエントや，家族歴を持つクライエントの要望に応える形の遺伝カウンセリングも，多くはないが経験する．そのようなカウンセリングでは，今までの病歴や症状などから，医学的に言えること，言えないことをクライエントと一緒に確認する作業がメインとなることが多い．例え医学的なことがはっきりしなくても，クライエントの不安が整理されることにより，満足してもらえるカウンセリングとなることも少なくない．さらに，一般的に患者に遺伝カウンセリングを勧める場合，遺伝カウンセリングのメリットとして，筆者は次のような点を説明することが多い．① 時間をとって，現在の状況と，遺伝学的検査などのメリット・デメリットなどを共に考えることができる，② 疾患によっては，遺伝学的検査を受けることにより，難病申請が可能となったり，自分や家系員のリスクを推定することでより良い健康管理につながったりする可能性がある，③ あくまで検査を目的とした場ではなく，検査自体のメリット・デメリットを考えた上で，どうするか意思決定を援助する場である．これらの説明で，遺伝カウンセリングを勧めた際に希望しない患者は経験上少数派である．

現状では遺伝カウンセリングは保険診療と私費診療が混在する分野のため，私費診療となる場合（保険適用外の検査前カウンセリングや，既に診断がついていて改めて検査結果や遺伝形式などについてカウンセリングを受けたい場合など）には9,130円の初診料が発生するシステムとしている．特に遺伝学的検査が保険適用の場合には検査前後に遺伝カウンセリングを行うことで，遺伝カウンセリング加算（1,000点）が算定できるため，検査をするかどうかという時点でのコンサルテーションが望ましい．ちなみに2024年度に当院で実施したBRCA1/2遺伝子検査は100件であり，そのうち，遺伝カウンセリング加算が算定できたのは，わずか5件である．日常診療の中で遺伝学的検査の十分な説明をすることは，時間的にも担当医の負担が大きいと考えられ，「複雑な話であることもあり，十分に時間をとってメリット・デメリットを話し合える別外来で話を聞いてほしい」などの患者への提案が有効かと考えられる．2025年6月時点で遺伝カウンセリング加算が取れる検査を**表1**としてまとめた．特にマイクロサテライト不安定性検査やミスマッチ修復タンパク免疫染色（免疫抗体法）病理組織標本作製は，この検査をきっかけにリンチ症候群の診断につながることがあり，重要と考える．リンチ症候群の有病率は279人に1人[8] とかなり頻度の高い遺伝性腫瘍症候群であり，大腸がんの約3%，子宮内膜がんの約3%を占めるとされている．疾患原因遺伝学的検査は現時点では保険適用外であるもの

表1. 令和7年6月の時点で遺伝カウンセリング加算・遺伝性腫瘍カウンセリング加算の対象となっている検査

採血による遺伝学的検査（対象疾患の詳細は医科診療報酬点数表D006-4参照）
マイクロサテライト不安定性検査（リンチ症候群の診断補助に用いる場合に限る）
BRCA1／2遺伝子検査
角膜ジストロフィー遺伝子検査
染色体構造変異解析（マイクロアレイ検査）
遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査
ミスマッチ修復タンパク免疫染色（免疫抗体法）病理組織標本作製（以下のいずれか ① 固形がん患者に対して抗PD-1抗体薬のコンパニオン診断，② 大腸がんにおけるリンチ症候群の診断補助，③ 大腸がんにおける化学療法の選択補助，④ 子宮体がんにおけるPARP阻害剤のコンパニオン診断）
がんゲノムプロファイリング検査（保険適用の場合）

の，若年発症が多く，各種がんのサーベイランスのエビデンスが出てきている actionable disease であり，医学的管理，予後が変わる可能性がある．

本来遺伝カウンセリングとは，「情報提供だけではなく，患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要であることから，当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し，チーム医療として実施することが望ましい」[6] とされている．白石らは遺伝カウンセラーが不在の施設での HBOC 診療体制の構築について報告[7] しているが，その中では，がん看護専門看護師が遺伝性腫瘍に関する知識を習得し，診療科間の横断的な情報共有を行うなど，カウンセリング体制の構築において大きな役割を担ったとしている．医療者のキャパシティ，患者への心理社会的支援，意志決定支援の問題からも，医師 1 名だけで，これ以上の拡充や診療体制の持続は困難であると考える．臨床遺伝専門医や，認定遺伝カウンセラーや遺伝看護専門看護師などのスタッフの拡充が不可欠である．

今後の展望としては，がん遺伝子パネル検査（CGP）が一部保険適用であるものの，当院ではまだ対応できておらず，東北大学病院などへの紹介となっているため，がんゲノム医療連携病院への認定を目指し，受検者の負担の軽減に取り組みたいと考えている．また，遺伝性腫瘍の検索に関して，欧米では単一の遺伝子を調べるよりも多遺伝子パネル検査（MGPT）が主流となってきており，検査費用が安くなってきていることで，私費の MGPT を一般臨床に組み込むことが現実となりつつある．実際に遺伝性腫瘍学会からも遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025 年版が発刊されたこともあり，MGPT に関しても当院で施行可能なように整備していきたいと考えている．

結　　語

今後遺伝診療の更なる拡大が見込まれ，より一層遺伝外来の重要性が増していくことが考えられる．院内外の連携を図り，より遺伝診療の充実を図っていきたい．特に遺伝性腫瘍は actionable disease が多く，患者の予後にも影響しうるため，早急な拡充が必要と考える．

著者らには，全員開示すべき利益相反はない．

文　　献

1） 朝比奈彩　他：遺伝カウンセリング外来　遺伝カウンセリング外来の立ち上げ．静岡赤十字病院研究報 **43**（1）：68-70, 2023

2） 竹田　　貴　他：診療遺伝部門のない病院における，保険適用となった HBOC 診療に対応した遺伝外来立ち上げの取り組み．産婦人科の実際 **71**（4）：439-443, 2022

3） 谷　達夫　他：【当院における新しい取り組み・治療】ゲノム医療の現状，がんゲノム医療と遺伝性腫瘍について 長岡赤十字病院における臨床遺伝診療部の立ち上げ．長岡赤十字病院医学雑誌 **33**（1）：1-8, 2020

4） 林　信孝　他：神戸市立医療センター中央市民病院における家族性腫瘍相談外来の立ち上げについて 遺伝性腫瘍に対する診療体制構築の取り組み．神戸市立病院紀要 **58**：9-19, 2020

5） 松本光史　他：【遺伝性乳癌卵巣癌のマネージメント】遺伝診療部門の立ち上げ．産科と婦人科 **82**（6）：650-654, 2015

6） 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2011 年 2 月 2022 年 3 月改定 https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf 2025 年 5 月 26 日参照

7） 白石哲郎　他：栃木県北における遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）の診療体制の構築と課題；認定遺伝カウンセラー不在の施設にて．遺伝性腫瘍 **24**（1）：123-126, 2024

8） GeneReviews®［Internet］. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1211/accessed on May 26, 2025