

保険診療としておこなわれる家族性腫瘍の遺伝学的検査ならびにがんゲノム医療での「二次的所見」に関するステートメント（2019年4月1日付）

日本家族性腫瘍学会では、家族性腫瘍の診療における遺伝学的検査は、常に研究的側面を有するとの立場をとってきたが、昨今保険診療としての家族性腫瘍の遺伝学的検査（BRCAAnalysisなど）が行われるようになってきた。保険診療での遺伝学的検査は、研究的側面をほとんど有さないと考えられる。また、転移・再発乳がん患者がPARP阻害剤を内服していると遺伝性乳がん卵巣がんであることが分かってしまい、遺伝情報の完全な管理と保護は極めて困難となると思われる。またこの場合、遺伝学的検査のインフォームド・コンセントを得、検査の実施を担当医が行うようになると考えられるが、ただ、このような研究的側面を有さない診療の場面でも、診療に支障をきたさない程度に、「家族性腫瘍における遺伝学的検査の研究とこれを応用した診療に関する指針」を可能な限り遵守することを期待する。

さらに、昨今がんゲノム医療が推進されようとしている。この診療は原則として、がん細胞の体細胞変異を調べるものではあるが、「二次的所見」として家族性腫瘍の原因遺伝子の生殖細胞系列変異が同定されることが起こりうる。この場合の対処法については「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言

<https://www.amed.go.jp/content/000031253.pdf>」が示す内容に従うことを推奨する。