

<基本的考え方>

下記を Grade1 ミニマムリストとする。

1. 未発症者に対するサーベイランスについて日本でのガイドラインが存在する
2. シングルサイトの検査をどの連携・中核病院でも登録衛生検査所に外部委託できる*
3. 複数の遺伝子パネル検査に搭載されている

遺伝子名	疾患名	日本での(未発症者)サーベイランス等の記載#	備考
<i>BRCA1</i>	遺伝性乳癌卵巣癌症候群	遺伝性乳癌卵巣癌症候群診療の手引き 2017 年版	* *
<i>BRCA2</i>			
<i>MLH1</i>	Lynch 症候群	遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2016 年(大腸癌研究会)	
<i>MSH2</i>			
<i>MSH6</i>			
<i>PMS2</i>			
<i>APC</i>	家族性大腸腺腫症		
<i>MEN1</i>	多発性内分泌腫瘍症 1 型	多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック 2013 年	
<i>RET</i>	多発性内分泌腫瘍症 2 型		
<i>RB1</i>	網膜芽細胞腫	小児がん診療ガイドライン 2016 第 5 章網膜芽細胞腫	
<i>VHL</i>	Von Hippel Lindau 病	VHL 病診療ガイドライン	

#未発症臓器のサーベイランス、リスク軽減手術などの対応策を含む

<注意>

- ・今回は、ACMG59 遺伝子のうち遺伝性腫瘍の原因遺伝子に絞ったものとしている。
 - ・本リストは患者開示が医学的に必要なミニマムなものであり、他の遺伝子の二次的所見の開示は必要ではない、検討する必要がないということを意味するものではない。それらは、エキスパートパネル等で十分検討される必要がある。
 - ・本リストは要請に基づいて、2019 年 4 月からの保険診療化に対応できるようにリスト化した暫定案であり、Actionability は今後、ワーキンググループによって科学的に評価される。
 - ・基本的考え方に記載した条件は、刻々と変化するものであり、現時点（2019 年 1 月 21 日）で確実なものに限っている。
- *腫瘍部組織のみを用いた検査の所見から生殖細胞系列の変異が疑われる場合にもシングルサイト(シーケンシング法)の検査が実施可能であることを示している。上記のリストの遺伝子変異が腫瘍部組織のみの検査で検出され、生殖細胞系列変異が疑われる場合は積極的にシングルサイト検査を考慮することが推奨される。
- **BRCA1/2 変異が腫瘍部組織のみを用いた検査で検出された場合には生殖細胞系列由来の可能性が高いことから、アレル頻度等に関係なく生殖細胞系列検査を実施すべきことが NCCN ガイドラインに記載されており、米国では標準対応と考えられている。

2019 年 1 月 21 日

<参考 1 >

遺伝子名	疾患名	日本での(未発症者)サーベイランス等の記載#	備考
<i>TP53</i>	Li Fraumeni 症候群	遺伝性乳がんと一つとして記載されているが、未発症者のサーベイランスの記載なし	腫瘍のみの検査で検出された場合に生殖細胞系列変異を疑うのは通常困難
<i>PTEN</i>	PTEN hamartoma 症候群	遺伝性乳がんと一つとして記載されているが、未発症者のサーベイランスの記載なし	
<i>STK11</i>	Peutz-Jeghers 症候群	日本のガイドラインの記載なし	腫瘍情報のみでシングルサイト外注不可能##
<i>TSC1</i>	結節性硬化症	結節性硬化症診断基準および治療ガイドライン改定版	腫瘍情報のみでシングルサイト外注不可能##
<i>SMAD4</i>	Juvenile Polyposis	日本のガイドラインの記載なし	

<参考 2 >

遺伝子名	疾患名	日本での(未発症者)サーベイランス等の記載#	備考
<i>BMPRI1A</i>	Juvenile Polyposis	日本のガイドラインの記載なし	腫瘍情報のみでシングルサイト外注不可能##
<i>TSC2</i>	結節性硬化症	結節性硬化症診断基準および治療ガイドライン改定版	腫瘍情報のみでシングルサイト外注不可能##
<i>WT-1</i>	WT1-related Wilms	小児がん診療ガイドライン 2016 第 2 章腎腫瘍には、治療後のサーベイランスしか記載されていない	
<i>NF2</i>	神経線維腫症 2 型	日本のガイドラインの記載なし	腫瘍情報のみでシングルサイト外注不可能##
<i>MUTYH</i> (biallelic)	MAP	遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2016 年で、AFAP に準じるとのみ記載されている	腫瘍情報のみでシングルサイト外注不可能##
<i>SDHD</i>	HPPS(遺伝性パラングリオーマ・褐色細胞腫症候群)	日本のガイドラインの記載なし	腫瘍情報のみでシングルサイト外注不可能##
<i>SDHAF2</i>			
<i>SDHC</i>			
<i>SDHB</i>			

##2019 年 4 月より実施可能となる可能性あり