腫瘍領域の
遺伝カウンセリング

腫瘍領域のGC @イギリス (シェフィールド)

- **状況**
  - ハイリスクの人のみがGenetic Centreに紹介される
  - 遺伝学的検査を受検するには遺伝カウンセリングは必須
  - 乳がんの相談が最も多い

- **遺伝学的検査**
  - single gene sequencing, パネルは稀
  - 陰性だった場合に、他の検査(MLPA)、研究への参加等を検討
  - in house labで検査を行うことが多い
  - variantの評価はin house labのバイオインフォマティシャンが行う
  - variantの情報はDECIPHERから得る。新規の場合はDECIPHERに変異情報と臨床情報を登録する。

- **これまでの実績**
  - 発症者に対する遺伝ｶｳﾝｾﾘﾝｸﾞ件数：約500件/年間
  - 血縁者に対する遺伝ｶｳﾝｾﾘﾝｸﾞ件数(発端者変異同定済)：約120-150件/年間

腫瘍領域のGC @イギリス (シェフィールド)

- **遺伝カウンセリングの流れ**
  (1) 紹介状
  (2) ミーティングで方針決定
  (3) 家族歴の質問票送付, 家系図作成
  (4) （必要に応じてミーティング）
  (5) 初診・採血
  (6) 結果開示 , 状況に合わせて対面/電話を選択
  (7) （病的変異が同定された人に対してフォローアップ）

- **各スタッフの役割**
  - 医師(clinical geneticist)：発端者の遺伝学的診断, 医学的な管理
  - 遺伝カウンセラー(RGC)：家系図の確認→遺伝的リスクの評価
    遺伝カウンセリング時に必要な資料の作成
    血縁者の遺伝カウンセリング, 結果開示：
    陽性者のフォローアップ電話
  - Administrator：外来予約, 返書のタイピング
  - Coordinator：家族歴質問票の送付, 家系図の作成

乳がんのGC @イギリス (シェフィールド)

- **乳がん**

  - NICE guidelines：診断, ｻｰﾍﾞｲﾗﾝｽなどすべてこのｶﾞｲﾄﾞﾗｲﾝに従っている

  - リスク算定：Manchester Scoreを使用。BOADICEAを使用することもある
    Manchester Score で15%以上であると、変異が見つかるのは10%
    50y以下であればスコアの値によらずGTを行う

  - GTの方針：single gene sequencing, MLPAは同時には行わない
    パネルを使用しないのは*BRCA*以外はmoderate risk geneであり
    臨床的有用性が不十分と判断しているため
    30-40yは乳腺がdenseなので*BRCA*以外に*TP53*もみてマンモグラフィーが可能か判断

  - 病的変異が認められた場合: breast care teamでフォロー, 卵巣は婦人科でフォロー
    前立腺はGPがフォロー
    すべてのサーベイランス, RRSO 無償（国が負担）

RGC: registered genetic counsellor, GT: genetic testing, GP: general physician
RRSO: risk reducing salpingo-oophorectomy

https://outlook.live.com/owa/?mkt=ja-JP&path=/mail/inbox

Improving health and social care through evidence-based guidance

Find NICE guidance

Browse guidance by area:

- Conditions and diseases
- Health protection
- Lifestyle and wellbeing
- Population groups
- Service delivery, organisation and staffing
- Settings

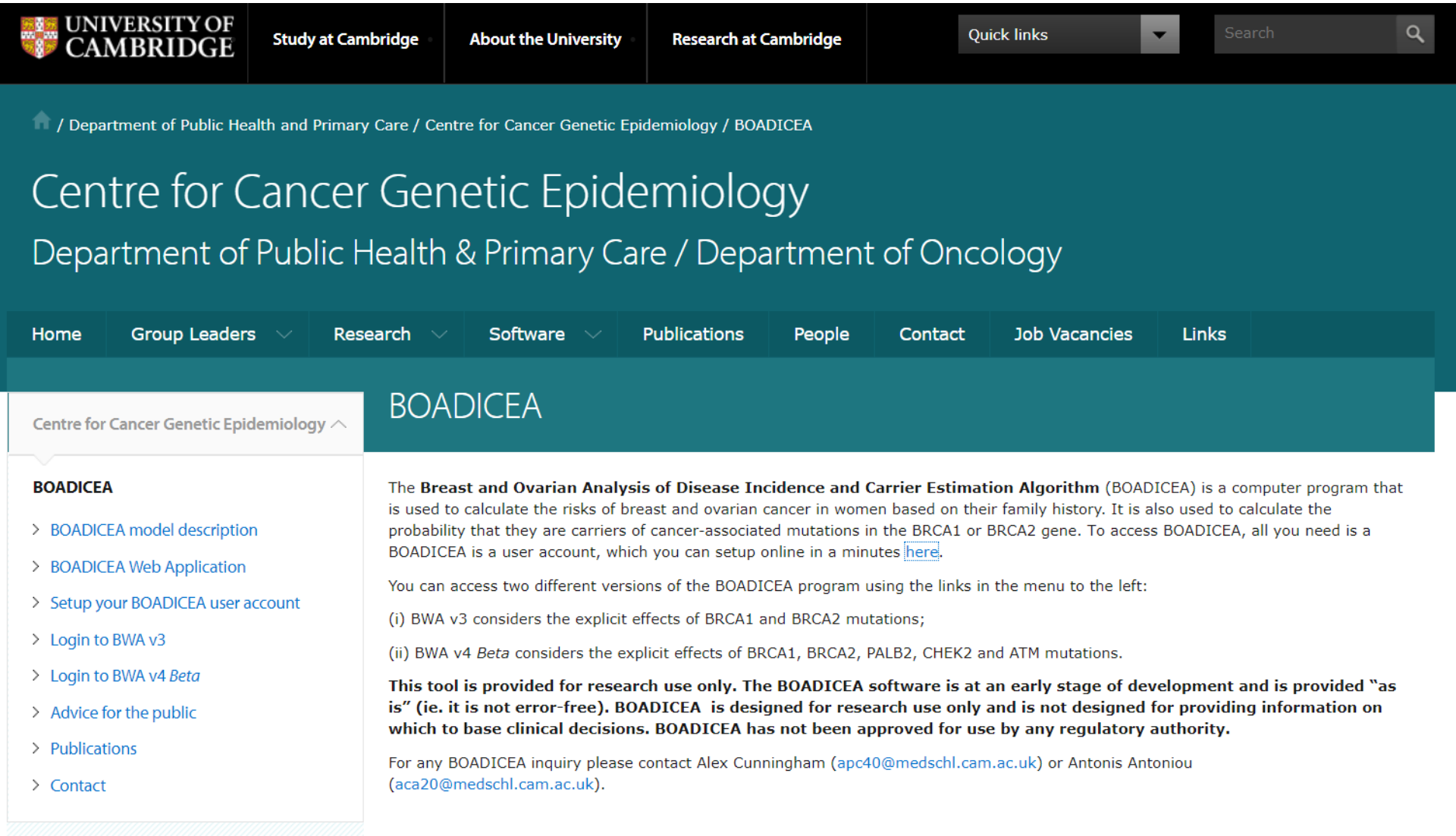
Latest guidance >

- Drug misuse prevention
- Trauma
- Emergency and acute medical care in over 16s: service delivery and organ...

Latest guidance in consultation >

- Dupilumab for treating moderate to severe atopic dermatitis after topical...
- Lenvatinib and sorafenib for treating differentiated thyroid cancer after r...
- Oral health: local authorities and partners

http://ccge.medschl.cam.ac.uk/boadicea/



DECIPHER

(DatabasE of genomiC varIation and Phenotype in Humans using Ensembl Resources)

・The Deciphering Developmental Disorders (DDD) Study を元に構築されたデータベース（https://decipher.sanger.ac.uk/）