

シエナ大学病院(イタリア)・ヒメネスディアス財団病院(スペイン)における遺伝医療(視察報告)

Genetic medicine service provided at two University Hospitals in Italy and Spain: Visit Report

鳥嶋雅子¹、中川奈保子²、小杉真司^{1,2}

1) 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部

2) 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻医療倫理学・遺伝医療学



目的

イタリアとスペインの遺伝医療の現状を把握すること。

方法

ESHGのTraining Course in Human/Medical geneticsのHP(<https://www.eshg.org/113.0.html>)に公開されているイタリア2施設の1つSiena大学と、スペイン2施設に連絡し、スノーボールサンプリングにより承諾の得られた遺伝医療部門を視察する。



結果

承諾の得られた2施設、Siena大学病院(イタリア)とJimenez Diaz財団病院(スペイン)を2日間ずつ訪問した。今回視察した2施設は、認定遺伝カウンセラーがいない施設であり、遺伝の専門医が診察や遺伝学的検査によって診断をつけることを主目的の一つとしていた。遺伝学的検査体制は、イタリア・スペインともに国内の数ヶ所に集約し、効率的に遺伝子解析を行うシステムを構築していた。また、遺伝学的検査のほとんどが一定の基準を満たせば保険適応され、必要な人がお金の心配をすることなく遺伝学的検査を受けることができていた。遺伝カウンセリング(以下GCと略す)では、担当医とクライアント(以下CLと略す)は対等な立場で話し合っていた。遺伝医療部門のスタッフ(遺伝の専門医、バイオロジスト)は、小児神経・眼科・産婦人科等との密なミーティングを定期的に行っており、1つのケースについて、様々な専門分野から熱心に意見交換し、クライアント中心の医療が実践されていた。

🇮🇹 Siena大学病院(イタリア)

1. 遺伝医療の概要

担当：医師が1人で担当(遺伝領域は1つのspeciality)

件数：8件/日、小児科とがん領域が多い

料金：がん、難病、1～6歳は無料。いとこ婚等は有料(低料金)

予約の流れ：主治医からの紹介のみ(CLへの事前連絡はなし)

当日の流れ

① 予診(Nsが担当):CLのパーソナルデータ(既婚者は配偶者も)や同伴者の名前(家族の場合はパーソナルデータも)、紹介者名、来談回数等を確認

② 遺伝医療(医師1名で担当):主訴、来談経緯、家系図、疾患や遺伝学的検査等の遺伝医学情報の提供、意思決定支援等

* 遺伝学的検査の結果説明は、陽性の場合には来談となるが、陰性の場合には来談か郵送かCLが選べる

遺伝子解析：自施設で実施。パネル検査やexome解析も実施

2. 家族性腫瘍

遺伝子解析の単位:BRCA1/2,MMR, APC, RET, TP53とPTEN, 50遺伝子パネル等(変異同定されなければ範囲を広げて解析)

例) 乳がん: BRCA1/2 → TP53/PTEN → 50遺伝子パネル

大腸がん: MMR → 50遺伝子パネル

遺伝学的検査費用:疾患により異なる(BRCAは発病者は無料、家族は一部自己負担あり)

変異同定後の検診費用:Lynch症候群は保険適応、HBOCはRRMとRRSOは保険適応(血縁者も)だが検診は保険適応外

3. 小児領域のExome解析(研究)

・同意のプロセス:両親それぞれから同意を得て実施

・Secondary Findings(SF)の対応:検査前に ①SFの可能性, ②現時点だけでなく将来actionableになった場合に連絡すること, ③本人に連絡がとれない時に結果を伝えてよい家族の連絡先, ④結果を血縁者に利用してよいか等を確認(actionableな結果のみ返却。actionableかどうかはスタッフ間で検討)

🇪🇸 Jimenez Diaz財団病院(スペイン)

1. 遺伝医療の概要

担当：医師が1人で担当(遺伝領域は sub-speciality)

外来枠：1日に4名の遺伝専門医が診察

がん,小児, 周産期, 眼科など

料金：保険(NIPTや基準を満たすPGDも保険)と私費がある

予約の流れ：主治医からの紹介が主(保険)

CLから直接予約もある(私費)

当日の流れ

① 来談経緯や主訴、パーソナルデータ等の確認

② 臨床症状を診察(全てが遺伝性ではない)

③ 家系情報を確認(孤発例か家族性かなど情報を得る)

④ どのパネルを使って遺伝学的検査をするか検討

遺伝子解析：自施設で実施。exome解析を実施

2. 遺伝子解析結果の取り扱い

・ Exome解析で、約4800遺伝子からCLの症状にあった遺伝子を解析(例:網膜色素変性なら205遺伝子セット)

・ 変異同定されなければ、遺伝専門医と協議し、臨床症状から追加すべき遺伝子を選び、更なる解析を行う

・ 解析担当者が報告書作成し、遺伝専門医が最終チェックする

・ 報告書は、患者用(essentialな部分のみ)と医療者用(full context)の2種類をCLに渡す

・ 報告書は全診療科が閲覧できる電子カルテに保存

・ VUSの場合は、報告書に「2年後に確認しましょう」と記載し、CLからも連絡してもらうようにしている

* 電子カルテは患者自身がリアルタイムで閲覧可能であり、どんな研究が進んでいるかも見ることができる

3. 診療科間連携

・ 小児神経科や眼科との定期的なミーティング(他施設もウェブで参加)

・ 遺伝子診療部のミーティングは毎週1回

考察・まとめ

クライアント中心の、個々のケースに応じた最善の遺伝医療を実践するためには、遺伝の専門家だけでなく、主治医や遺伝以外の専門家との“クライアント目線でのディスカッション”と、研究による“最新のエビデンス構築”が重要と考えられた。また、必要な人が遺伝学的検査を受けられる体制(保険やアクセス)を整えていくことも大切である。

謝辞 本訪問調査にご協力いただきました皆様には厚く御礼申し上げます。

※本訪問調査は、AMED 平成29年度ゲノム創薬基盤推進研究事業

「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究(研究代表者:京都大学 小杉真司)」班の支援を受けて実施された。