

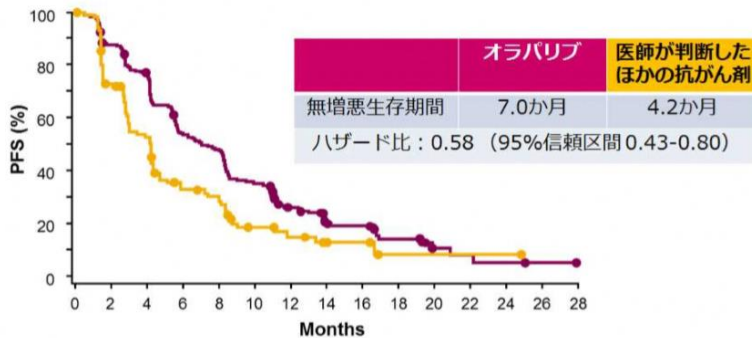
BRCAnalysis 診断システムを適切に導入するために

1. BRCAnalysis 診断システムとは

- ・全血から抽出したゲノム DNA 中の生殖細胞系列の *BRCA1* 又は *BRCA2* 遺伝子変異を検出し、PARP 阻害薬であるオラパリブの乳癌患者への適応を判定するためのコンパニオン診断であり、2018 年 6 月より保険適応となった。
- ・保険点数は 20,200 点 (20 万 2000 円) であり、対象患者数は約 9000 人/年と推計されている。
- ・遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) の原因遺伝子である *BRCA1* 又は *BRCA2* 遺伝子変異を確定することから、HBOC と診断する検査でもある。
- ・これまで、*BRCA* の遺伝子検査は、自費で遺伝カウンセリング (4~8 千円前後) を提供したあと、自費の遺伝子検査 (25 万円前後) として実施されていた。
- ・今後は、遺伝カウンセリングを行う前に、実地診療として BRCAnalysis 診断システムを通して生殖細胞系列の遺伝子検査が広く行われるようになる。

2. オラパリブとは

- ・標準的な抗がん剤治療が終了した *BRCA* 遺伝子変異陽性の、転移・再発乳癌患者に対して、医師が判断したほかの抗がん剤よりも無増悪生存期間を有意に延長したことから、今後多くの患者で使用されることになる。



3. BRCAnalysis の導入にあたっての問題点・課題

- ・各病院/各診療科の主治医が BRCAnalysis の検査説明と同意取得を行うが、BRCAnalysis は、『遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関で実施すること。ただし、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関との連携体制を有し、当該届出を行っている保険医療機関において必要なカウンセリングを実施できる体制が整備されている場合は、この限りではない。』と、検査実施医療機関が制限されている。
- ・県下では、神戸大学病院など数施設が遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っているが、地域の乳癌診療施設とどのように連携するか、どのように説明・同意を行うかなど、連携体制を構築する必要がある。

