

## 当院における BRCA1/2 遺伝子検査の運用について

◎大嶋 楓<sup>1)</sup>、磯貝 柚夏<sup>1)</sup>、稲垣 裕介<sup>1)</sup>、早川 真紀子<sup>1)</sup>、角屋 雅路<sup>1)</sup>、吉本 尚子<sup>1)</sup>  
公立西知多総合病院<sup>1)</sup>

【はじめに】BRCA 遺伝子はがん抑制遺伝子の一つであり本遺伝子に病的なバリエーションを有している人の場合、乳癌や卵巣癌等を始め種々の悪性疾患に罹患しやすいと言う事が知られている。当院では 2015 年の開院以来、年間で 80～100 件の乳癌手術が実施されている。2020 年 4 月より遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）の疑われる乳癌・卵巣癌患者に対する BRCA1/2 遺伝子検査、診断後のリスク低減切除術、フォローアップが保険収載された事に伴い、当院においても BRCA1/2 遺伝子検査の検査件数が増加した。今回、私は当院で実施している BRCA1/2 遺伝子検査の運用と検査実績を含め報告する。【運用方法】当院では 2019 年 6 月より外注委託 SRL より Myriad 社へ海外委託する検査として運用を開始した。運用の流れは、以下の通りである。①臨床医による患者への検査説明・同意書の取得、②臨床医が電子カルテにて検査依頼を立てる、③診療科より病理部門へ電話連絡、④病理部門は検査依頼書と専用採血管を専用ファイルに入れて診療科へ配布、⑤臨床医が依頼書へ患者情報を記入、⑥認定看護師による面談、⑦中央採血室に

て採血の実施、⑧採血検体を依頼書とともに病理部門へ返却、⑨病理部門にて正式な依頼書を作成し SRL へと検体・依頼書を提出、⑩Myriad 社より結果の報告メールが届く、⑪病理部門は結果報告書を電子カルテ上のスクリーニングシートへ結果を入力、⑫病理部門にて報告書を印刷し、臨床医へ進展報告する。【検査実績】2019 年 6 月～2023 年 12 月までに行われた BRCA 遺伝子検査の総数は 245 件であった（乳癌；221 件、膵臓癌；10 件、前立腺癌；8 件、卵巣癌；6 件）。遺伝子変異陽性率は BRCA1 遺伝子変異が 4 件（1.6%）、BRCA2 遺伝子変異 8 件（3.3%）、VUS6 件（2.5%）であった。遺伝子変異陽性例は全て乳癌症例であり、その他の症例では今回陽性例は検出されなかった。【まとめ】本遺伝子の変異の有無を検索する事は、罹患患者の治療方針決定において役立つ。今後、私は臨床検査技師として当院乳腺チームの乳腺外科医師や薬剤師、乳癌認定看護師、遺伝カウンセラー等多職種間で協力し、BRCA1/2 遺伝子検査を積極的に患者へ周知していきたい。連絡先 0562-33-5500（内線 22401）