

津山中央病院 連携広報誌

2025 年

9 月号

メディネット

Vol.263



上淀庵寺のヒガンバナ（鳥取県米子市）

撮影 徳田名誉院長

私たち津山慈風会は、地域の皆さんにやさしく寄り添います

Topics

がんゲノム医療 next step:

遺伝性腫瘍症候群診療について

がんゲノム医療 next step : 遺伝性腫瘍症候群診療について

岡山大学病院 臨床遺伝子診療科

津山中央病院 遺伝科

ひらさわ あきら

平沢 晃

専門分野

・がんゲノム医療

専門医・指導医

・臨床遺伝専門医・指導医

・日本遺伝性腫瘍学会遺伝性腫瘍

専門医・指導医 他



津山中央病院は、令和5年9月よりがんゲノム医療連携病院に指定され、がんゲノム医療中核拠点病院である岡山大学病院と連携しています。これにより、がん患者さんが遺伝子解析結果に応じた治療を受けられるよう、がん遺伝子パネル検査や遺伝カウンセリングを実施し、県北を中心とした地域での適切な医療提供に重要な役割を担っています。

わが国のがんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会は、がんゲノム医療を「治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療（未発症者も対象）」と定めています。がんゲノム医療における「治療の最適化」については、令和元年6月のがん遺伝子パネル検査の保険収載を契機に道筋が開かれました（図1）。一方で、「未発症者も含めたがん予防」の実現が、これまでの課題でした。

図1：代表的な遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子、集団における頻度、保険収載

遺伝子	遺伝性腫瘍症候群	代表的な関連がん	集団における頻度	保険収載
<i>BRCA1, BRCA2</i>	遺伝性乳癌卵巣癌	乳癌、卵巣癌、前立腺癌、膵癌	1/40-400	○
<i>RB1</i>	網膜芽細胞腫	網膜芽細胞腫、肉腫	1/135,000	○
<i>RET</i>	多発性内分泌腫瘍 2型	甲状腺髄様癌、副甲状腺腺腫、褐色細胞腫	1/30,000	○
<i>MEN1</i>	多発性内分泌腫瘍 1型	膵消化管内分泌腫瘍、胸腺内分泌腫瘍下垂体腺腫、副甲状腺機能亢進	1/100,000	○
<i>TSC1, TSC2</i>	結節性硬化症	リンパ脈管筋腫症、血管筋脂肪腫、上衣下巨細胞性星細胞腫	1/5,800	○
<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>	リンチ症候群	大腸癌、子宮内膜癌、胃癌、小腸癌、卵巣癌、尿路上皮系癌（腎盂尿管癌など）	1/200-400	未
<i>NF1</i>	神経線維腫症 1型	神経線維腫、乳癌	1/3,000	未
<i>TP53</i>	リ・フラウメニ症候群	骨・軟部肉腫、乳癌、脳腫瘍、造血器腫瘍、副腎癌、血液腫瘍	1/4,000-20,000	未
<i>APC</i>	家族性大腸腺腫症	大腸癌、甲状腺癌、デスモイド、GAPPS	1/17,400	未
<i>STK11</i>	Peutz-Jeghers 症候群	大腸癌、胃癌、小腸癌、乳癌、卵巣腫瘍、子宮頸部腺癌、膵癌	1/25,000 - 280,000	未
<i>VHL</i>	フォン・ヒッペル・リンドウ病	腎癌、血管芽腫（小脳、脊髄、網膜）、褐色細胞腫	1/38,000	未
<i>PTEN</i>	PTEN過誤腫症候群（カウデン症候群）	乳癌、子宮内膜癌、腎癌、甲状腺癌、消化管過誤腫	1/200,000	未
<i>CDH1</i>	遺伝性びまん性胃癌	胃癌、乳癌（小葉癌）	-	未

この課題に対し、本年(令和7年)3月に「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査(MGPT)の手引き 2025 年版」が発刊されました(図2)。この手引きでは、遺伝性腫瘍症候群を「がん易罹患性遺伝子の生殖細胞系列病的バリエント保持を原因とする症候群で、がんの未発症、既発症の有無を問わない概念」と定義しています。これは、生まれつきがんになりやすい体質を意味するものです。

遺伝性腫瘍症候群は、がん患者全体の約 5~20%を占めるといわれています。集団のおよそ 100 人に 1 人が、遺伝性腫瘍症候群の原因となる病的バリエントを保持していると推定されています。

遺伝性腫瘍症候群に関する 多遺伝子パネル検査(MGPT) の手引き

2025年版



金原出版株式会社

(図2)遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査(MGPT)の手引き 2025 年版
MGPTを活用した国内遺伝性腫瘍症候群診療の発展に貢献することを目的に令和7年3月に発刊されました。
ネット書店も含めて購入可能です。

†遺伝性腫瘍症候群の臨床的特徴と対策

遺伝性腫瘍症候群には、ある程度共通した臨床的特徴(表現型)があります。

若年での発症：非遺伝性のがんと比較して、比較的若い年齢でがんを発症する傾向があります。

複数のがんの発症：一人の患者さんが、複数の臓器や同じ臓器にがんを発症することがあります。

血縁腫瘍歴：血縁者に特定のがん患者さんが複数いたり、若くしてがんを発症した人があるなどの特徴が見られます。

特定の身体的特徴：一部の症候群では、特有の身体的特徴を伴うことがあります。

遺伝性腫瘍症候群の確定診断には**遺伝学的検査**が必須です。関連遺伝子の生殖細胞系列病的バリエントの保持が原因となります。多くは常染色体遺伝形式をとり、親子・きょうだい間で 50%の確率で病的バリエントを共有するため、ご家族全体への対応が重要となります。

※遺伝性腫瘍症候群に対する対策は、がんの**早期発見と予防**に重点が置かれます

遺伝カウンセリング：遺伝性腫瘍症候群が疑われる場合、遺伝医療の専門家による遺伝カウンセリングを受け、遺伝学的検査について話し合います。

遺伝学的検査：血液などを用いて行います。現時点では一部の検査のみが保険収載されています。

サーベイランス：遺伝子変異が判明した場合、リスクの高いがんを早期発見するための定期的な検査を、個人のリスクに合わせて計画的に行います。

リスク低減手術：遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）のように、がん発症リスクが高い臓器を予防的に切除する手術も選択肢となります。

薬剤による予防：一部の症候群では、がんの発症を予防する薬剤を考慮することがあります（化学予防）。

放射線被曝の回避：リー・フラウメニ症候群など、特定の症候群では放射線被曝を避けるよう勧められます。

津山中央病院遺伝科では、令和6年度より遺伝性腫瘍症候群家系を疑う方に対して、がんの未発症・発症に関わらず、多遺伝子パネル検査(MGPT)を自費診療として実施しています。これにより、県北地域におけるゲノム情報に基づいたがん予防体制の構築に貢献しています。遺伝性腫瘍症候群を疑う方や、「私はがん家系？」と考えている方がいらっしやいましたら、ぜひ当院までご紹介ください。通常の紹介と同様に受け付けています。

セミナー・講演会情報

●CC セミナー（Web 併用のハイブリッド形式）※日本医師会生涯教育講座申請中（1.0 単位：CC26）

講演 『 尋常性乾癬と鑑別疾患 』

- ・ 講師 皮膚科 主任 水田 康生 先生
- ・ 日時 2025 年 9 月 9 日（火）19：00～20：00
- ・ 場所 津山中央病院 研修センター2F 講義室

●令和7年度医療安全推進研修会※日本専門医機構認定共通講習（医療安全）

講演 『 がん薬物療法における曝露対策 』

- ・ 講師 化学療法センター 看護師 大谷 孝代 先生（がん化学療法看護認定看護師）
薬剤部 水田 円 先生
- ・ 日時 2025 年 9 月 22 日（月）17：45～18：45
- ・ 場所 津山中央健康管理センター3F 記念ホール

院長訪問プロジェクトのご報告

津山中央病院長の岡 岳文でございます。

この度は、津山・英田地域を中心に、東は兵庫県佐用町、西は新見市に至る広範な地域の医療機関、さらには県南のリハビリテーション病院など、計 160 施設を訪問させていただきました。お忙しい中、多くはアポイントなしでの突然の訪問にもかかわらず、諸先生方や事務長様には温かくお迎えいただき、心より感謝申し上げます。

この訪問を通じて、改めて岡山県北部の地域医療が抱える課題、そして最前線でご尽力されている皆様の熱い想いに触れることができました。また、当院が掲げる「お断りしない救急」への多大な期待も感じ、身の引き締まる思いでございます。今後、病病連携・病診連携をこれまで以上に密にし、地域医療への貢献に努めてまいります。

多くの施設で快く記念撮影に応じくださり、誠にありがとうございました。残念ながら、ご都合により訪問が叶わなかった施設もあり、大変申し訳なく思っております。今後とも、変わらぬご指導ご鞭撻を賜りますよう、何卒よろしくお願い申し上げます。

