

第6章 多職種による長期フォローアップ

4. 遺伝に関する相談と窓口、配慮点

東京慈恵会医科大学小児科

秋山 政晴

1. 網膜芽細胞腫の遺伝形式

網膜芽細胞腫は遺伝性（40%、このうち両側性が25%、片側性が15%）および非遺伝性（60%）に発症します¹⁾。遺伝性は常染色体優性遺伝形式をとり、浸透率は90~95%とされます。

2. 遺伝学的検査の状況・目的

遺伝学的検査を行う目的は、以下の場合に分けられます²⁾。

- 1) 両側性、または片側性かつ家族歴がある場合
患者の遺伝子の変化を確定することにより、遺伝性網膜芽細胞腫の診断、および血縁者の発症前診断の際の情報を得るのが目的です。
- 2) 片側性かつ家族歴がない場合
遺伝性かどうかの鑑別と遺伝性であれば患者の遺伝子の変化を確定することにより血縁者の発症前診断の際の情報を得るのが目的です。
- 3) 未発症の血縁者の場合
遺伝子の変化を受け継いでいるかどうかの鑑別が目的です。

3. 遺伝学的検査を行う時期

患児本人が遺伝学的検査の意味を理解し、同意を確認できる年齢で行うことが望ましいとされています。保護者が希望しても患者本人が希望しない場合には検査を行わないことが大切です。実際の臨床では、自治体からの補助がある15歳または小児慢性特定疾患が有効な期間に行うことが多いです。ただし、患児に発達遅滞や先天性心疾患の合併を認め、13q欠失症候群を疑う場合には幼少の時期に検査を行います。両親が次子の出産後すぐの遺伝学的検査を希望される場合には、臍帯血または患児の静脈血で実施可能ですが、未発症の場合には保険適応はありません。

4. 長期フォローアップ中の遺伝に関する相談と窓口

遺伝に関する相談を長期フォローアップ中の担当医が受けた場合には、臨床遺伝専門医または臨床遺伝カウンセラーに相談して遺伝カウンセリングを受けられるように整えます。長期フォローアップ中に担当医が代わる際には、遺伝カウンセリングの内容や遺伝学的検査の結果が引き継がれるように申し送りを行うことが大切です。

5. 遺伝学的検査で注意する点

1. 経済的な負担

網膜芽細胞腫の遺伝学的検査（保険点数、1点10円）

検査会社でRB1遺伝子検査が可能です。（2016年4月から保険収載）

発端者は、以下の検査項目を行います。

RB1フルシークエンシング/MLPA (3,880点)

染色体検査 (3,028+125点)

13番染色体FISH (2,631+397点)

遺伝学的検査料 (5,000点)+遺伝カウンセリング (1,000点)

費用は約16万円で、自己負担（保険適応）は5万円程度ですが、子ども医療費助成が受けられる場合があります。未発症の家族の場合は、発端者で変異が検出された検査だけを行います。保険適応はなく自費診療になります。

2. RB1遺伝子検査の陽性率³⁾

両側性で家族歴あり：100%；両側性で家族歴なし：95%

片側性で家族歴あり：67%；片側性で家族歴なし：11%

検査の陽性率と経済的負担のバランスを考える必要があります。

3. 年齢に合わせた精神的支援

精神的な支援が必要な場合には、小児心理または精神科に紹介します。妊娠・出産や出生前診断・着床前診断に関して情報を希望する場合には臨床遺伝専門医や産科医に相談できるようにします。

参考文献

- 1) 遺伝性腫瘍・家族性腫瘍研究と遺伝カウンセリング, 三木義男(編)(2016), 大阪:メディカルドゥ.
- 2) 吉田輝彦, 牛尼美年子, 菅野康吉(2009). 網膜芽細胞腫の遺伝および遺伝相談外来. 小児科臨床 62, 225-232.
- 3) 牛尼美年子, 菅野康吉, 鈴木茂伸, 坂本裕美, 吉田輝彦(2010). 網膜芽細胞腫の遺伝学的検査の臨床への導入に向けて. 家族性腫瘍 10, 65-70.