

# 家族性非ポリポーシス大腸癌における マイクロサテライト不安定性検査の 実施についての見解と要望

平成 18 年 4 月の診療報酬改訂により、悪性腫瘍遺伝子検査が新規検査項目として保険収載された。本検査は固形腫瘍の腫瘍細胞を検体とし、PCR 法、SSCP 法、RFLP 法などを用いて、悪性腫瘍の詳細な診断及び治療法の選択を目的として悪性腫瘍患者本人に対して行った場合に限り、患者一人につき一回に限り算定すると記載されているが、具体的な検査の内容については特定されていない。一方、本年 6 月 1 日付けで、厚生労働省保険局医療課より疑義解釈資料として、本検査の算定が可能な項目に『家族性非ポリポーシス大腸癌におけるマイクロサテライト不安定性検査』が含まれる旨、連絡があった。

マイクロサテライト不安定性検査はヒトゲノム配列中に高頻度に存在する 1～数塩基程度の塩基からなる反復配列の反復回数が癌細胞では正常細胞と異なる反復回数を示す現象を検出する検査である。一般に、大腸癌、子宮体癌等の固形腫瘍では 10-30%程度でこの現象が認められる。本検査は、腫瘍細胞における体細胞変異を検出する検査法であるが、遺伝性腫瘍の一種である家族性非ポリポーシス大腸癌<sup>注)</sup>由来の腫瘍組織では 90%以上にマイクロサテライト不安定性が認められる。従って、本検査は家族性非ポリポーシス大腸癌のスクリーニング検査として利用される可能性が高いものと予測される。従って、悪性腫瘍を対象とするマイクロサテライト不安定性検査を実施する際には、事前に遺伝性腫瘍の可能性について十分な説明を行ない、検査結果が陽性であった場合には家族性非ポリポーシス大腸癌についての遺伝カウンセリングと原因遺伝子の遺伝子検査が受けられる機会の提供、あるいは自施設での実施が困難な場合には、対応可能な施設を紹介する等の配慮が求められるべきと考えられる。

注) 家族性非ポリポーシス大腸癌は一般に遺伝性非ポリポーシス(性)大腸癌(Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer: HNPCC)あるいはLynch症候群等の病名で呼ばれる常染色体優性遺伝性疾患であり、家系内に大腸癌、子宮内膜癌、卵巣癌、小腸癌、腎盂尿管癌、胃癌等、多種類の悪性腫瘍が発症する疾患である。

2007年7月5日  
日本家族性腫瘍学会 理事会  
理事長 樋野興夫