

家族性腫瘍専門医修練カリキュラム

一般目標

腫瘍学と遺伝学に精通し、家族性腫瘍に関する適切な医療を推進できる優秀な人材の養成、家族性腫瘍に関する知識の普及と医療活動の向上によって国民の福祉への貢献することを目的に、以下の3項目を到達目標とした研修を実施する。研修期間は計3年以上とする。

- ① 家族性腫瘍専門医として、適切な臨床的判断とマネージメントを実施できる能力を修得する。
- ② ゲノム医学の進歩に合わせた腫瘍学と遺伝学の生涯学習生涯学習を行うための方略の基本を修得する。
- ③ 医の倫理に配慮した適切な医療を提供できる能力を修得する。

到達目標

I 総論

1. 腫瘍関連領域の基本的な知識について習熟し、臨床応用できる

- ① 腫瘍疫学の基礎知識と応用力を習得する。
日本のがん統計
- ② 腫瘍病理学の基礎知識と応用力を習得する。
病理検査・診断、TNM分類、免疫組織化学
- ③ 臨床腫瘍学の基礎知識と応用力を習得する。
画像診断、外科治療、薬物療法、放射線療法、緩和医療、
発がん予防
- ④ 精神腫瘍学の基礎知識と応用力を習得する。
がん患者の精神症状と医学的管理

2. 遺伝関連領域の基本的な知識について習熟し、臨床応用できる

- ① 基礎人類遺伝学・臨床遺伝学の基礎知識と応用力を習得する
メンデル遺伝学、遺伝性疾患の種類、多因子遺伝病
- ② 腫瘍遺伝学の基礎知識と応用力を習得する
多段階発がん、がん関連遺伝子、がんの遺伝子異常、がんのゲノム構造異常、
エピジェネティクス
- ③ 遺伝学的検査の基礎知識と応用力を習得する

遺伝子変異解析法、次世代シーケンサー、生命科学データベース

- ④ 薬理遺伝学の基礎知識と応用力を習得する。

バイオマーカー、個別化医療

3. 遺伝カウンセリングおよびマネジメントに関する基本的な知識について習熟し、臨床応用できる

- ① 腫瘍および遺伝に関する情報収集と情報提供ができる

家族歴聴取、家系図の記載、再発率の推定

- ② コミュニケーション・スキルを習熟する。

- ③ 倫理的・法的・社会的問題（ELSI）に対応できる。

遺伝情報の特性、遺伝医療に関連するガイドラインと法、
生殖補助医療、心理社会的側面への対応

- ④ 患者・家系の支援ができる。

患者・がんサバイバー・家族の悩み、患者会、患者支援団体

- ⑤ 社会的資源を紹介できる。

公的助成・支援、医療機関・自治体の相談窓口や患者支援センター、
医療ソーシャルワーカー

I I . 各論

4. 内容 代表的な家族性腫瘍の診療に必要な知識について習熟し、臨床応用できる

1) 疾患概要

- ① 疫学について述べることができる。
- ② 原因について述べることができる。
- ③ 症候について述べることができる。
- ④ 診断基準について述べることができる。

2) 臨床的特徴

- ① 診断について述べることができる。
- ② 関連腫瘍の発生について述べることができる。
- ③ 治療方法について述べることができる。
- ④ 治療成績について述べることができる。

3) 遺伝学的背景

- ① 原因遺伝子について理解している。
- ② 遺伝形式について理解している。

4) 遺伝学的検査

- ① 適応・対象について述べることができる。
- ② 方法について述べることができる。
- ③ 意義と限界について述べることができる。
- ④ 遺伝学的検査結果を理解することができる。

5) リスク評価法について述べることができる。

6) 遺伝カウンセリングについて理解し、実施できる。

7) サーベイランスについて述べることができる。

- ① 遺伝子変異保持者のサーベイランス
- ② 病的意義が不明確な遺伝子変異保持者のサーベイランス
- ③ 遺伝学的検査未施行者のサーベイランス

8) 遺伝子変異保持者の治療について述べることができる。

- ① 化学予防
- ② リスク低減手術
- ③ 発生した腫瘍に対する治療

9) 支援体制について述べることができる。

5. 対象疾患

代表的な家族性腫瘍

- 1) 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 (Hereditary breast ovarian cancer syndrome, HBOC)
- 2) リ・フラウメニ症候群 (Li-Fraumeni syndrome)
- 3) ポイツ・ジェガーズ症候群 (Peutz-Jeghers syndrome)
- 4) リンチ症候群 (Lynch syndrome, Turcot syndrome type1, Muir-Torre syndrome)
- 5) 家族性大腸腺腫症 (Familial adenomatous polyposis, Gardner syndrome, Turcot syndrome type2)
- 6) *MUTYH* 遺伝子関連ポリポーシス (*MUTYH*-associated polyposis)
- 7) 若年性ポリポーシス症候群 (Juvenile polyposis syndrome)
- 8) フォン・ヒッペル・リンドウ病 (von Hippel Lindau disease)
- 9) 多発性内分泌腫瘍症 1 型 (Multiple endocrine neoplasia type 1, MEN1)
- 10) 多発性内分泌腫瘍症 2 型 (Multiple endocrine neoplasia type 2A, 2B, MEN2A, 2B, 家族性甲状腺髄様癌 (Familial thyroid carcinoma syndrome, FMTC))
- 11) カウデン病、*PTEN* 過誤腫症候群 (Cowden disease, *PTEN* hamartoma tumor syndrome, Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome, multiple hamartoma syndrome)
- 12) 遺伝性網膜芽細胞腫 (Hereditary retinoblastoma)
- 13) 遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群 (Hereditary pheochromocytoma/paraganglioma syndrome)
- 14) 結節性硬化症 (Tuberous sclerosis complex, TSC)
- 15) *Wnt1* 関連ウィルムス腫瘍 Wilms tumor (WAGR syndrome, Denys-Drash syndrome, Frasier syndrome)
- 16) 神経線維腫症 1 型、レックリングハウゼン病 (Neurofibromatosis type 1)
- 17) 神経線維腫症 2 型 (Neurofibromatosis type 2)
- 18) 基底細胞母斑症候群、ゴーリン症候群 (Basal cell nevus syndrome, Gorlin syndrome)
- 19) ファンコニ貧血 (Fanconi anemia)

その他の家族性腫瘍

- 1) 毛細血管拡張性運動失調症 (Ataxia telangiectasia)
- 2) 自己免疫性リンパ増殖症候群 (Autoimmune lymphoproliferative syndrome, ALPS)
- 3) ベックウィズ ヴィーデマン症候群 (Beckwith-Wiedemann syndrome)
- 4) バート ホッグ デュベ症候群 (Birt Hogg Dube syndrome)
- 5) ブルーム症候群 (Bloom syndrome)
- 6) Blue rubber bleb nevus syndrome
- 7) カーニー複合, 1型・2型 (Carney complex, type 1 and 2)
- 8) ダイヤモンド ブラックファン貧血, 先天性赤芽球癆 (Diamond-Blackfan anemia)
- 9) 家族性多発性メラノーマ症候群 (Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)
- 10) 家族性消化管間質腫瘍 (Familial gastrointestinal stromal tumor, GIST)
- 11) 家族性神経芽腫 (Familial neuroblastoma)
- 12) 家族性膵癌 (Familial pancreatic cancer)
- 13) 遺伝性びまん性胃癌 (Hereditary diffuse gastric cancer)
- 14) 遺伝性乳頭状腎細胞癌 (Hereditary papillary renal cell carcinoma)
- 15) ナイミーヘン症候群 (Nijmegen breakage syndrome)
- 16) ポリメラーゼ校正関連ポリポーシス (polymerase proofreading-associated polyposis, PPAP)
- 17) ウェルナー症候群 (Werner syndrome)
- 18) 色素性乾皮症 (Xeroderma pigmentosum)

診療科・臓器別家族性腫瘍

- 1) 脳腫瘍
- 2) 頭頸部がん
- 3) 食道がん・胃がん・小腸がん
- 4) 大腸がん
- 5) 肝がん・胆道がん・膵がん
- 6) 肺がん
- 7) 乳がん
- 8) 婦人科がん
- 9) 骨・軟部腫瘍
- 10) 泌尿器科腫瘍
- 11) 皮膚がん
- 12) 白血病・悪性リンパ腫・多発性骨髄腫
- 13) 小児がん

14) 甲状腺腫瘍