

がん遺伝子解析検査 (クリニカルシーケンス検査)

PleSSision検査(プレシジョン検査)

説明文書

熊本大学病院

目次

1. PleSSision検査（プレシジョン検査）とは
2. PleSSision検査（プレシジョン検査）の対象となる患者様について
3. 検査を受けることで役立つこと
4. 検査の費用
5. 検査の流れ
6. 検査で得られる結果
7. 検査を受ける際の注意事項
 - 1) 検査の性質にかかわる注意事項
 - 2) 治療を行う際の費用負担
 - 3) 同意の必要性
 - 4) 解析の中止および同意の撤回
 - 5) 遺伝性疾患に関係する遺伝子異常が見つかる可能性
 - 6) 再検査を行う場合について
 - 7) その他の注意事項
8. プライバシーの保護について
9. 免責事項

1. PleSSision検査(プレシジョン検査)とは

PleSSision検査(プレシジョン検査)は、がん罹患した患者様のがん組織中のがん細胞で生じているがん関連遺伝子の変異を解析する検査です。がんは、遺伝子の変化によって引き起こされる病気ですが、同じ臓器に発生しても、がん細胞の遺伝子に生じている遺伝子の変化は患者様ごとに異なります。また、それらの遺伝子の変化の一部は、抗がん剤の効果に影響をおよぼす事が分かっており、すでに日常臨床に治療として応用されているものもあります。現在日常臨床で行われている遺伝子検査の多くは、特定の遺伝子で起こっている一部の変異しか調べることができませんが、PleSSision検査(プレシジョン検査)では、別紙に示す160のがん関連遺伝子で起こっている遺伝子変異を一度に調べる事ができます。まず、患者様のがん組織と血液それぞれから抽出した遺伝子を用いて検査することにより、がん細胞に特異的に生じている遺伝子変異を検出します。そして、得られた遺伝子変異の結果から、患者様のがんの診断や治療に役立つ情報がないか、最新の情報技術を用いて解析を行います。この検査で見つかる薬剤の中には、保険診療で行うことのできる抗がん剤に加え、国内では未承認の薬剤や、国内で承認済みでも患者様のがんに対しては保険適応されていない薬剤も含まれます。

2. PleSSision検査(プレシジョン検査)の対象となる患者様について

PleSSision検査(プレシジョン検査)は、以下の患者様を対象としています。

- 1) 病理組織学的検査によって悪性腫瘍(がん)と診断された患者様
- 2) 現在、悪性腫瘍(がん)の治療が行われている患者様

いずれの場合であっても、検査を行うためには、手術や生検などの検査により採取されたがん組織が必要となります。熊本大学病院(当院)で手術や組織生検が行われた患者様の場合には、組織が保存されているか確認できますが、他の医療施設で手術や組織採取が行われた場合には、検査に適した組織が提供可能かどうか、別途確認する必要があります。

3. 検査を受けることで役立つこと

患者様のがん細胞で起こっている遺伝子変異に対して効果が期待される治療薬の情報(臨床研究や治験を含む)が得られる可能性があります。

4. 検査の費用

PleSSision検査(プレシジョン検査)は保険診療の対象外(自由診療)となるため、以下の費用を自費で負担していただく必要があります。

検査の説明にかかる費用 ¥11,000 (税込)

検査費用 ¥412,000 (税込)

(ただし、当院でDNA抽出等の処理を実施の場合の検査費用 ¥406,000 (税込))

重要

検査後の治療費は含みません。

PleSSision検査(プレシジョン検査)の結果によって治療を行う場合は、主治医と相談のうえ実施することになります。保険適応外の薬剤を用いて治療する場合には、高額の治療費(薬剤費、入院費等)が必要となる可能性があります。これにかかる費用は今回の検査費用には含まれません。

詳しくは、がんゲノム遺伝子検査外来の担当医もしくは主治医にお尋ねください。

重要

検査ができず、結果のレポートが作成できない場合でも費用がかかります。

この検査では、使用するがん組織の状態によっては、遺伝子検査がうまくいかず、最終的な結果のレポートが作成できない場合があります。その場合でも、使用する組織から遺伝子を抽出し、その遺伝子の状態を確認して検査実施の可否を判断するための品質検査を検査委託機関に依頼するために、その費用が発生します。検査の品質確認は二段階で行われ、最初の段階(病理品質検査)で解析中止となる場合、次の段階(シーケンスライブラリー作成)で解析中止となる場合があります。

最初の段階(病理品質検査)で解析中止となった場合、検体の作成・輸送、解析中断までに要した検査試薬代、病院および検査委託機関での事務手続きなどの費用の一部として、¥175,000を頂くことになります。また、次の段階(シーケンスライブラリー作成)で解析中止となった場合には、同様に費用の一部として ¥214,000 (当院でDNA抽出等の処理を実施の場合、¥219,000)を頂くことになります。このため、申し込み時にお支払いいただいた ¥412,000 もしくは ¥406,000 から上記を差し引いた、¥237,000 (最初の段階で中止となった場合) もしくは ¥198,000 (次の段階で中止となった場合) (当院でDNA抽出等の処理を実施の場合には ¥187,000)を返金いたします。

なお、本検査は自費での検査となりますが、セコム損害保険株式会社が提供するがん保険・自由診療保険 MEDICOM(メディコム)に加入されている場合には、検査費用・治療費ともに補償対象となる場合があります。

5. 検査の流れ

- 1) PleSSision検査(プレシジョン検査)をご希望される場合には、当院もしくは現在おかかりになっている医療機関の主治医を通して、がんゲノム遺伝子検査外来(自費)をお申し込みください。担当医が検査の詳細な説明を行います。他の医療機関で手術や組織生検が行われた患者様で、本検査をご希望の場合には、引き続いて当院の該当する診療科を紹介させていただきますので、受診してください。
- 2) 日を改め、診療科の主治医もしくは担当医より、改めて検査の説明を行います。お聞きになった説明内容と本説明書の内容を踏まえ、本検査を利用するかどうかご検討ください。利用を希望される場合には、同意書に必要事項をご記入の上、主治医もしくは担当医にお

渡してください。

なお、検査の同意書とは別に、がん組織標本やそこから取り出したDNAを当院で保存すること、ならびに必要なに応じて国の定めるデータセンターへ遺伝子変異情報を提供する可能性があることについても、任意で同意をいただくこととしております。これに関する説明書と同意書は別に用意しておりますので、ご確認の上、同意いただける場合にはそちらにもご署名ください。

- 3) 当院からの案内に従って本検査の費用をお支払いください。お支払いが済んでいることの確認が取れ次第、検査の開始となります。
- 4) 検査には、手術または組織生検で採取したがん組織と血液を検体として使用します。このため、原則として、同意され費用をお支払いいただいた日に採血を実施します。検体は、温度などが厳重に管理された輸送手段で、医療機関から検査委託機関に輸送され、検査が実施されます。
- 5) 検査結果は国内の解析委託会社に送付され、解析が行われます。また当院では、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検査を行っております。このため検査結果は岡山大学病院にも送られ、当院との合同会議を経て最終判断が行われます。当院との検体を送付してから検査結果通知の準備が整うまで、最低3週間の期間が必要になります。
- 6) がんゲノム遺伝子検査外来の担当医より、解析結果について説明を行います。また、診療科の主治医ないし担当医からも、今後の治療の選択肢について説明を行います。以後は主治医ないし担当医の指示に従ってください。

6. 検査で得られる結果

解析結果には以下の情報が含まれます。

- 1) 患者様のがん組織中に認められたがん遺伝子変異
- 2) 上記1)の変異に対し効果が期待される、国内で承認済みの薬剤
- 3) 上記1)の変異がある患者様を対象とした国内での臨床試験
- 4) 上記1)の変異に対して国内では承認されていないが、海外で承認されている薬剤、もしくは臨床試験

検査の対象とする遺伝子を、別紙1に示します。

7. 検査を受ける際の注意事項

1) 検査の性質にかかわる注意事項

- ・本検査は、がん組織から抽出した遺伝子を用いて遺伝子変異を調べる検査ですが、「4. 検査の費用」にも記載したように、使用するがん組織の状態によっては、遺伝子検査がうまくいかず、最終的な結果のレポートが作成できない場合があります。
- ・検査を行っても、患者様のがんの診断や治療に有用な情報が得られない可能性があります。その場合には、従来の報告にもとづく治療などが考慮されます。

- ・検査を行い、患者様のがんに対して効果が期待される薬剤が見つかったとしても、様々な理由により、薬剤の入手ができない可能性や投与ができない可能性があります。
- ・本検査では、解析を行った時点で医学的意義が不明のものや、治療薬との有効性との関連が不確かなものが多く含まれており、これらの内容については治療法の選択の際に混乱をきたすことを避けるため、患者様にはお知らせしない場合があります。

2) 治療を行う際の費用負担

- ・本検査で、患者様のがん細胞で起こっている遺伝子変異に対して効果が期待される薬剤が見つかったとしても、患者様のがんに対して承認されていない場合(*)、治療費は自己負担となります。また、承認されている薬剤を使用する場合には、保険診療で行われることとなりますが、それらの費用はこの検査費用には含まれません。

*「保険診療で使えない薬剤」または「他のがんや病気では保険診療で使えるが、患者様のがんでは使えない薬剤」を指します。

3) 同意の必要性

本検査の申し込みにあたっては、本説明書に記載されている内容を理解したうえで、患者様ご本人または法定代理人の自署による同意書が必要となります。

4) 解析の中止および同意の撤回

本検査は、患者様のお申し出によりいつでも同意の撤回が可能です。解析の中止および同意の撤回は、がんゲノム遺伝子検査外来の担当医、もしくは診療科の主治医ないし担当医にお申し出ください。すでに検体が発送されている場合には、解析の中止および検体・関連データの即時廃棄を行います。

なお、患者様の都合による解析の中止の場合には、「4. 検査の費用」で記載している返金の対象にはなりませんので、ご注意ください。

5) 遺伝性疾患に関係する遺伝子異常が見つかる可能性

本検査はがん細胞のみに起こっている遺伝子変異を調べる検査ですが、ときに、遺伝性疾患に関係する遺伝子異常が見つかる場合もあります(このような遺伝子異常のことを生殖細胞系列変異といい、現在かかっているがんと直接に関係のない遺伝子変異であることから、二次的所見もしくは偶発的所見ともよばれます)。万一、患者様や患者様のご家族の健康を守るうえで重要と考えられる生殖細胞系列変異が見つかり、かつそれに有効な対処法があると考えられるような事態が生じた場合に備え、本検査の同意を頂く際に、重要な生殖細胞系列変異が見つかった場合の結果の開示を希望するか否か、確認をとらせていただきます。なお、開示を希望されない場合であっても、結果を通知する際に改めて意向を確認させていただくことがあります。

参考までに、本検査で発見される可能性がある生殖細胞系列変異のうち、腫瘍性の疾患について、別紙2「二次的に発見される可能性のある遺伝性腫瘍の例」に示します。

生殖細胞系列変異に関して詳しい説明をお聞きになりたい場合には遺伝カウンセリングを受けていただくことが可能ですが、保険適用外となりますので実費のご負担をいただきます。

6) 再検査を行う場合について

適切な方法により準備・輸送された検体を使用した場合でも、検体として使用する組織

の状態により、遺伝子解析がうまくいかない場合があります。

この場合、無償で再度検査を行います。ただし、残念ながら再検査をしても検査が成功するとは限りません。また、再検査を行う場合、結果が得られるまでにさらに3週間以上を要することをご了承ください。

7) その他の注意事項

- ・現在、保健診療で認められている標準治療が行われている患者様では、その標準治療が優先され、遺伝子検査の結果にもとづく治療は、全ての標準治療が終了した後の選択肢として考慮されます。
- ・検査結果の解釈には、高度な医学的専門知識を必要とします。必ずがんゲノム遺伝子検査外来の担当医および診療科の主治医・担当の指示に従ってください。
- ・この検査の結果で候補として挙げられる薬剤の使用にあたっては、必ずがんゲノム遺伝子検査外来の担当医および診療科の主治医・担当の指示に従ってください。
- ・解析結果は、関連する科学的知見の更新にもとづいて、適宜変更される場合があります。また、本検査から得られた遺伝子変異解析データの解釈(有効性が期待できる薬剤情報等)は、あくまで解析を行った時点での遺伝子情報や治験情報のデータベースにもとづく判断であり、同じデータであっても、異なる医療機関や後日再解析した場合には、異なる解釈となる可能性があります。
- ・本解析は、診療科の主治医および担当医の治療方針の決定をサポートするための情報提供サービスであり、医療行為に該当するものではありません。
- ・解析結果は、研究論文などで報告されている事実をまとめたものであり、結果に記載されている薬剤は、個々の患者様に対する効果を必ずしも保証するものではありません。

8. プライバシーの保護について

患者様のお名前や検査結果など、プライバシーの保護には十分な配慮を行っております。この検査は検査委託機関および解析委託会社にて行われますが、個人を特定できる情報が検査委託機関および解析委託会社に通知されることはありません。

9. 免責事項

- ・検体の状態によっては、一部またはすべての解析対象項目について分析できず、それにより解析結果が得られない可能性があります。
- ・検体の解析過程における事故を認めた場合を除き、解析にかかる返金はできません。
- ・検査申し込み者ご本人から受領した検体や検査申し込み同意書、解析結果(電磁的方法により記録されたデータ等を含む)の取り扱いには細心の注意を払っていますが、次の事由による検体や検査申し込み同意書、解析結果の滅失・損害等については、当院は損害賠償の責任を負いません。
 - (ア) 地震、津波、高潮、大水、暴風雨、地すべり、山崩れ等その他の天災
 - (イ) ストライキ、サボタージュ
 - (ウ) 戦争、テロまたは社会的騒擾その他の事変等社会的争乱

- (エ) 核燃料物質にもとづく放射性、爆発性その他の有害な特性による事故またはそれにもとづく社会的混乱
 - (オ) 不可抗力による火災
 - (カ) 予見できない異常な交通障害
 - (キ) 法令または公権力発動による運送の差し止め、開封、没収、差押えまたは第三者への引渡し
- ・本解析サービスの結果報告には、年末年始やゴールデンウィーク等の長期の休日付近、また自然災害等の不可抗力事象が発生した場合、通常以上の日数を要することがあります。
 - ・いったんお支払い頂いた検査費用は、原則返金できません。ただし、検体の保管状況などにより遺伝子解析が行えなかった場合は、実費を差し引いて返金致します。また、本解析サービスはクーリングオフ制度の対象外となります。

本説明書の内容に関するお問い合わせは、熊本大学医学部附属病院医療サービス課
(電話番号：096-373-5734、受付時間：平日9時から17時)までお願いいたします。

【別紙1】プレジジョン検査で解析を行う遺伝子のリスト

GeneRead Comprehensive Cancer Panel (QIAGEN)：160遺伝子

| | | | | | | | |
|------|--------|--------|-------|-------|------|--------|---------|
| ABL1 | BUB1B | DDR2 | FGFR2 | IDH2 | MEN1 | PDGFRA | SMARCA4 |
| AKT1 | CARD11 | DICER1 | FGFR3 | IKZF1 | MET | PHF6 | SMARCB1 |
| AKT2 | CBL | DNMT3A | FH | IL6ST | MLH1 | PIK3CA | SMO |

| | | | | | | | |
|--------|--------|--------|----------|--------|--------|---------|----------|
| ALK | CBLB | ECT2L | FLCN | IL7R | MSH2 | PIK3R1 | SPOP |
| AMER1 | CD79A | EGFR | FLT3 | JAK1 | MSH6 | PMS2 | SRC |
| APC | CD79B | EP300 | FUBP1 | JAK2 | MTOR | PPP2R1A | STK11 |
| AR | CDC73 | EPCAM | GATA1 | JAK3 | MUTYH | PRDM1 | SUFU |
| ARID1A | CDH1 | ERBB2 | GATA2 | KDM6A | MYC | PRKAR1A | TERT |
| ARID2 | CDK12 | ERBB3 | GATA3 | KDR | MYD88 | PTCH1 | TNFAIP3 |
| ASXL1 | CDK4 | ERBB4 | GNA11 | KIT | NF1 | PTEN | TNFRSF14 |
| ATM | CDKN2A | ERCC5 | GNAQ | KLF6 | NF2 | PTPN11 | TP53 |
| ATRX | CHEK2 | ESR1 | GNAS | KMT2D | NFE2L2 | RAC1 | TSC1 |
| BAP1 | CIC | EZH2 | GPC3 | KRAS | NFKBIA | RB1 | TSC2 |
| BCL6 | CREBBP | FAM46C | GRIN2A | MAP2K1 | NOTCH1 | RET | TSHR |
| BCOR | CRLF2 | FANCA | H3F3A | MAP2K2 | NOTCH2 | ROS1 | U2AF1 |
| BRAF | CSF1R | FANCD2 | HIST1H3B | MAP2K4 | NPM1 | SDHB | VHL |
| BRCA1 | CTNNB1 | FANCE | HNF1A | MAP3K1 | NRAS | SETD2 | WT1 |
| BRCA2 | CYLD | FAS | HRAS | MAP4K3 | PALB2 | SF3B1 | XPC |
| BRIP1 | DAXX | FBXO11 | HSPH1 | MDM2 | PAX5 | SLC7A8 | ZNF2 |
| BTK | DDB2 | FBXW7 | IDH1 | MED12 | PBRM1 | SMAD4 | ZRSR2 |

平成31年2月25日現在

【別紙2】二次的に判明する可能性のある遺伝性腫瘍の例

| 疾患名(原因遺伝子) | 概要 |
|--------------------------------------|---|
| リ・フラウメニ症候群 (<i>TP53</i>) | 軟部組織肉腫、骨肉腫、閉経前乳がん、脳腫瘍、副腎皮質がん、白血病の発症に関連する遺伝性がん症候群。小児期あるいは若年成人期に発生することが多く、多種のがんを生じるリスクを有する。 |
| Peutz-Jeghers症候群 (<i>STK11</i>) | 消化管ポリポースと粘膜皮膚色素沈着が特徴の疾患。さまざまな上皮性悪性腫瘍(結腸直腸、胃、膵臓、乳腺および卵巣癌など)のリスクが高い。女性では、輪状細管を伴う性索腫瘍、卵巣良性腫瘍および子宮頸部悪性腺腫のリスクが高い。男性では、時として石灰型精巣セルトリ細胞腫を発症する。 |

| | |
|---|--|
| リンチ症候群 (<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>) | 大腸癌および子宮内膜、卵巣、胃、小腸、肝胆道系、泌尿生殖器系、脳および皮膚の癌のリスクが上昇することを特徴とする。 |
| 家族性大腸ポリポシス (<i>APC</i>) | 前がん病変である大腸ポリープが数百から数千個生じ、そこから大腸がんが発生する腫瘍症候群である。発症は平均16歳(7-36歳)であり、35歳までには95%のFAP保因者にポリープが生じるという報告もある。 |
| MYH関連ポリポシス (<i>MUTYH</i>) | MUTYH(MYH) 遺伝子の病的バリエーションを原因とする常染色体劣性遺伝性疾患。大腸腺腫の数はほとんどの場合が100個未満とされている。大腸がんの浸透率は60歳まででほぼ100%であり、FAPと同様の随伴病変も報告されている。 |
| 若年性ポリポシス (<i>BMPRIA, SMAD4</i>) | 胃、小腸、結腸、直腸を主とする消化管に罹患する過誤腫性ポリープとして特徴づけられる。患者の多くは20歳までにポリープを発症しているが、生涯で4個から5個のみのポリープ数の人もいれば100個以上認められる人もいる。ポリープに対して治療されなかった場合、ポリープからの出血や貧血の原因となり得る。ほとんどの若年性ポリープは良性であるが悪性化することもある。 |
| フォン・ヒッペル・リンドウ病 (<i>VHL</i>) | 脳、脊髄、網膜の血管芽腫、腎嚢胞や腎がん、褐色細胞腫、内耳内リンパ嚢胞腺腫などを生じる。 |
| 多発性内分泌腫瘍1型 (<i>MEN1</i>) | 20種以上の内分泌腫瘍および非内分泌腫瘍がさまざまな組み合わせで生じる症候群。内分泌腫瘍は腫瘍からのホルモンの過剰分泌や腫瘍自体の増殖によって発見される。MEN1に伴う非内分泌腫瘍には顔面血管線維腫、結合組織母斑、脂肪腫、髄膜腫、上衣腫、平滑筋肉腫などがある。 |
| 多発性内分泌腫瘍2型 (<i>RET</i>) | MEN2A、MEN2Bおよび家族性甲状腺髄様がん(familial medullary thyroid carcinoma; FMTC)の3病型に細分される。いずれの病型も甲状腺に髄様がんを生じる危険性を有している。 |
| 家族性甲状腺髄様がん (<i>RET</i>) | カルシトニンというホルモンを分泌するC細胞からできるがん。約1/3は遺伝性のがんで、遺伝性の場合は血縁者の半分に同じがんができる可能性がある常染色体優性遺伝である。 |

| 疾患名(原因遺伝子) | 概 要 |
|-------------------------------|---|
| PTEN過誤腫症候群 (<i>PTEN</i>) | Cowden症候群(CS)、Bannayan-Riley-Ruvalcaba症候群(BRRS)、PTEN関連Proteus症候群(PS)およびProteus様症候群が含まれる。CSは多発性過誤腫症候群であり、甲状腺、乳房、子宮内膜に良性ないし悪性の腫瘍を生じるリスクが高い。BRRSは巨頭症、過誤腫性大腸ポリポシス、脂肪腫および陰茎亀頭の色素斑を特徴とする先天性疾患である。PSは結合組織母斑、表皮母斑、骨化過剰症のみならず、先天性奇形や複数組織の過誤腫性異常増殖など複雑で臨床像が多様な疾患である。Proteus様症候群は定義づけられていないが、PSの診断基準は満たさないものの、PSの臨床的特徴を顕著に示す患者に対して用いられる。 |

| | |
|---|---|
| <p>網膜芽細胞腫 (<i>RBI</i>)</p> | <p>通常5歳までの小児に発症する、発達中の網膜におこる悪性腫瘍である。単発性の場合もあるし、多発性の場合もある。患児の約60%は片側性で診断時の平均月齢は24か月、約40%は両側性で診断時の平均月齢は15か月である。</p> |
| <p>遺伝性褐色細胞腫・ パラングリオーマ症候群 (<i>SDHD, SDHAF2, SDHC, S DHB</i>)</p> | <p>パラングリオーマ(傍脊椎軸に沿って対称に頭蓋骨底から骨盤まで存在する神経内分泌組織から発生する腫瘍)と褐色細胞腫(副腎髄質のパラングリオーマ)の発症が特徴。交感神経由来のパラングリオーマはカテコルアミンを過剰分泌するが、副交感神経由来のパラングリオーマはしばしば非分泌性である。褐色細胞腫・パラングリオーマの症候は腫瘍自体の占拠効果によるものとカテコルアミン過剰分泌(例:持続性もしくは発作性高血圧、頭痛、突然の発汗、動悸、不安感)からなる。</p> |
| <p>結節性硬化症 (<i>TSC1, TSC2</i>)</p> | <p>皮膚病変(低色素斑、顔面の血管線維腫、粒起革様斑、顔面の線維斑、多発性爪周囲線維腫)、脳病変(大脳皮質結節、脳室上衣下結節、脳室上衣下巨細胞性星細胞腫、けいれん発作、知的障害/発達遅滞)、腎病変(血管筋脂肪腫、嚢胞、腎細胞癌)、心病変(横紋筋腫、不整脈)、肺病変(リンパ管筋腫症)を認める。障害と死亡の最大原因は中枢神経系の腫瘍である。</p> |
| <p>WT1関連腎芽腫(ウィルムス腫瘍) (<i>WT1</i>)</p> | <p>腎芽腫(ウィルムス腫瘍)は腎に発生する腫瘍で、多くは5歳以下(75%は3歳以下)のこどもにみられる。5%の例では両側の腎に発生し、まれに腎以外の部位にも発生する。</p> |
| <p>神経線維腫症2型 (<i>NF2</i>)</p> | <p>30歳までに両側性前庭神経鞘腫を発症する。罹患者はほかの脳神経や末梢神経の神経鞘腫、髄膜腫、上衣腫やごくまれに、星状細胞腫を発症することもある。</p> |
| <p>その他</p> | <ul style="list-style-type: none"> ● 遺伝性びまん性胃がん(原因遺伝子: <i>CDH1</i>) ● HBOC・Lynch症候群以外の家族性卵巣がん(原因遺伝子: <i>BRIP1, RAD51C, RAD51D, STK11</i>) ● HBOC以外の家族性乳がん(原因遺伝子: <i>ATM, CDH1, CHEK2, NBN, NF1, PALB2, PTEN, STK11, TP53</i>) ● HBOC以外の家族性膵がん(原因遺伝子: <i>FANCC, FANCG, STK11, PRSS1, SPINK1, CDKN2A</i>) ● 遺伝性平滑筋腫症および腎細胞癌症候群(原因遺伝子: <i>FH</i>) |

