

遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）の遺伝学的検査および診療について

2026 年 6 月から遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）の血縁者に対する遺伝学的検査および診療の一部が保険適用になりました。

HBOC（遺伝性乳癌卵巣癌）とは

遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC：Hereditary Breast and Ovarian Cancer）は、BRCA1 または BRCA2 遺伝子に生まれつきの変化（病的バリエーション）があることにより、乳癌、卵巣癌（卵管癌・腹膜癌を含む）、前立腺癌、膵癌などを発症しやすくなる体質です。BRCA1/2 遺伝子の病的バリエーションは、性別に関わらず 2 分の 1 の確率で親から子へ受け継がれるため、患者さんご本人だけでなく、そのご家族（血縁者）にも同じ体質が受け継がれている可能性があります。

2026 年 6 月の保険適用拡大について

2026 年 6 月の診療報酬改定により、HBOC 患者さんの**第一度近親者（父母・子・きょうだい）**については、ご本人ががんを発症していない場合でも、BRCA1/2 遺伝学的検査、その後の医学的管理（サーベイランス）、および一定の条件を満たす場合のリスク低減手術（リスク低減乳房切除術・リスク低減卵管卵巣摘出術）が保険診療で受けられるようになりました。

これまで自費診療でしか受けられなかった未発症の血縁者の遺伝学的検査が、保険診療の対象に加わったことになります。

当院遺伝子診断外来での検査について

当院遺伝子診断外来では、上記の保険適用拡大に対応し、HBOC 患者さん（発端者）の第一度近親者に対する遺伝学的検査、遺伝カウンセリング、および診療を行っております。受診には事前予約が必要です。以下、状況に応じた受診方法をご案内いたします。

1. 発端者（HBOC と診断された患者さん）が当院にかかりつけの方は…

発端者が当院にかかりつけの場合は、発端者の外来担当医に相談して以下の流れで遺伝子診断外来の予約を取ってもらってください。

1. 第一度近親者の方のお名前・生年月日をもとに、当院にて新規カルテ ID を先行発番いたします。
2. 発端者の主治医が、遺伝子診断外来の予約を行います。
3. ご予約が確定次第、当院より第一度近親者の方へご連絡いたします。

まずは発端者の主治医にその旨をお申し出ください。

2. 当院以外の医療機関で HBOC と診断された患者さんの血縁者の方は…

発端者が当院以外の医療機関で HBOC の診断を受けられた場合は、かかりつけの医療機関の担当医に相談して、以下の流れで患者サポートセンター（地域医療連携室）を通して当院遺伝子診療外来の予約を取ってもらってください。

医療機関の方へ

1. 「[第一度近親者専用申込書](#)」に必要事項をご記入ください。
2. [当院ホームページ](#)より、「診療予約事前申込様式」[「第一度近親者専用申込書」](#)を京都府立医科大学 総合診療科 遺伝子診断外来受診希望として患者サポートセンター（地域医療連携室）宛にご提出ください。
[「第一度近親者専用申込書」ダウンロード](#)は本 HP から行ってください。

受診当日に必要なもの

- ・ 健康保険証
- ・ 第一度近親者専用申込書
- ・ 発端者の遺伝学的検査結果（写し）

3. その他の場合（遺伝相談（遺伝カウンセリング）のご案内）

以下に該当する場合は、遺伝子診断外来ではなく、まず遺伝相談（遺伝カウンセリング）にご相談ください。

- ・ 発端者がすでにお亡くなりになっている場合
- ・ 第一度近親者が未成年の場合
- ・ ご相談者が発端者の第一度近親者に該当しない場合（第二度近親者以降のご親族など）

遺伝相談室では、個別の状況を確認のうえ、適切な受診方法をご案内いたします。