

## 2. チャットボット問診による個別化乳がん検診の実際

入駒 麻希 社会福祉法人聖隷福祉事業団保健事業部聖隷健康診断センター医務部産婦人科

常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式を示す遺伝性乳がん卵巣がん症候群（hereditary breast and ovarian cancer syndrome：HBOC）は、乳がん、卵巣がんの易罹患性にかかわる *BRCA1* および *BRCA2* をはじめとする生殖細胞系列の複数の遺伝子の病的バリエーションに起因する疾患である。2020年4月の診療報酬改定で、一定条件を満たす乳がんとすべての卵巣がん発症者に対する *BRCA* 遺伝学的検査の保険適用が拡大した。それにより *BRCA* 病的バリエーション保持者であることが明らかとなった患者家族（未発症者）に対する発がんリスクを正しく評価することも重要となっている。

*BRCA1* および *BRCA2* 病的バリエーション保持者の乳がん累積罹患リスクは、それぞれ70歳で57%、49%とされる。また、卵巣がん累積罹患リスクは、それぞれ70歳で40%、18%とされる<sup>1)</sup>。*BRCA1/2* 病的バリエーション保持者は、乳がん・卵巣がんだけでなく、一般集団に比べて前立腺がん、膵がん発症リスクの増加も報告されている。HBOCは生殖細胞系列変異を示す常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式を示す疾患であるため、一人ひとりの既往歴・家族歴の聴取、さらに、3世代にわ

たる家系内の遺伝性疾患の発症の有無や発症時の年齢など、正確な問診聴取を行うことで、HBOCのリスクの有無を知ることができる。

*BRCA1/2* それぞれの日本人の病的バリエーション保持の頻度については、非がんコントロール集団において *BRCA1* 病的バリエーション保持者が0.04%、*BRCA2* 病的バリエーション保持者が0.17%との報告がある<sup>2)</sup>。非発症保因者（未発症者）においても1000人に約1～2人の頻度で病的バリエーション保持者であることから、このような方に対して“2年に1回のマンモグラフィ検診”で十分だろうか？ 早期発見および早期治療のためには、遺伝性腫瘍のリスクを層別化し、それぞれのリスクに合った検診メニュー、検診間隔といった個別化検診および予防が求められる。本稿では、われわれの施設で行っているチャットボット問診を使用し、米国 National Comprehensive Cancer Network（以下、NCCN）ガイドラインに基づいた遺伝学的リスク自動判定と遺伝医療に関する教育、遺伝学的検査、個人のリスクに応じた適切な個別化検診プランの提供を行う“SEIREI-CAREプログラム”について紹介する。

### SEIREI-CARE プログラムについて

“SEIREI-CARE”は、Seirei Comprehensive Assessment, Risk and Educationの略で、“遺伝学的保因リスクに関する知識と包括評価”を意味している。本プログラムは、日本で初めて、がん未発症者である検診受診者に対して、これまで医師や看護師、カウンセラーなど医療関係者が対面で行っていた既往歴・家族歴などの問診を、検診受診者が自身の端末（スマートフォン/PC/タブレットなど）でチャットボット問診を行い、得られた既往歴・家族歴を科学的根拠に基づいた国際的基準に照らし合わせ、遺伝性腫瘍のリスクがある方に発症前遺伝学的検査を提供するプログラムである（図1）。

現在、本プログラムで検診受診者に提供しているチャットボット形式による問診は、米国の遺伝子検査サービス会社 Ambry Genetics社が2019年より米国で展開している未病検診プラットフォーム「CARE Program」をベースとしている。CARE Programは、医療者が受診者を管理する医療者ポータルサイトと、受診者が問診回答を行うチャットボットの2つのインターフェイスから成る。医療者ポータルサイトに受診者の個人情報登録されると、登録されたメールアドレスに、個別にカスタマイズされたチャットボットのリンクが添付された招待メールが届く。受診者は、自身の