

腫瘍の中には希少遺伝性疾病によるものがあります。一見腫瘍とは関連がなさそうな既往歴を再検討して遺伝性腫瘍に思い至る経験をされた医師も少なくおられるのではないかでしょうか。遺伝性腫瘍をきたす疾患には、例えばvon Hippel-Lindau (VHL) 病、結節硬化症 (TSC) がよく知られています。本稿では腫瘍になりやすい腫瘍易罹患性症候群の中から、近年認知度が上昇した2疾患を紹介します。

遺伝子診療最前線 up to date

⑩その他の遺伝性腫瘍(腎腫瘍を中心)に

古屋充子（病理）

疾患です。皮膚科領域で
は1970年代からRe-
ed症候群という名称が
使われましたが、原
因遺伝子(FH)が同定
されたのは2002年で、
前記2疾患について米
国立がん研究所から提唱
されたる診断基準は表
の通りです。皮膚病理所
見だけで診断可能とする
は比較的若い頃から強い
生じ、軽い痛みを伴うこ
ともあります。子宮筋腫
とともに、皮膚
症状を伴う傾向がありま
す。欧米の報告では皮膚
症状が7～8割ですが、
本邦での大規模疫学研究
はまだありません。約2
割に腎腫瘍が発症し、典
型例では高悪性度で浸潤
转移能が高く、未成年や
AYA世代保因者にも起
ります。近年ではがん
遺伝子パネル検査から診
断に至るケースが増えて
います。平滑筋腫と腎腫
瘍以外の腫瘍発症リスク
として褐色細胞腫・傍神
経膠腫、副腎腺腫、膀胱
に相談してください。

ですが、生涯罹患リスクは
不明です。遺伝学的検査
は非保険ですが民間検査
機関へ委託可能です。

BHD症候群の確定診断	遺伝学的検査で $FLCN$ 生殖細胞系列の病的バリエントを同定
BHD症候群を示唆する所見	<ul style="list-style-type: none"> ・2つ以上の線維毛包腫か毛盤腫(少なくとも1つは病理組織学的に確認) ・下葉主体の両側性肺囊胞(気胸の有無は問わないが家族性) ・腎腫瘍(50歳未満の多発・ハイブリッド腫瘍や嫌色素性腎細胞がん・家族性) ・上記の皮膚・肺・腎腫瘍が家族性にみられる

Schmidt LS, Linehan WM. *Nat Rev Urol* 2015;12:558-569

HLRCC/FH腫瘍易罹患性症候群の確定診断	遺伝学的検査でFH生殖細胞系列の病的バリアントを同定
大基準(HLRCC/FH腫瘍易罹患性症候群の可能性が高い)	少なくとも1つは病理組織学的に確認された多発皮膚平滑筋腫
小基準(HLRCC/FH腫瘍易罹患性症候群の可能性が疑われる)	<ul style="list-style-type: none"> ・単発皮膚平滑筋腫と本疾患の家族歴がある ・若年発症のtype2乳頭状腎細胞がん ・多発性で若年(～40歳)発症の症候的子宮筋腫

70.00
60.00
50.00
40.00
30.00
20.00
10.00
0.00

きがあるため、札幌圏と（二期目）された。今会議が開かれた。札幌圏と長は「レジリエントへ備える」として、重点課題

有事に即応できる体制を

対応医療機関が4の1施

員の理解と協力で、外来

別接種医療機関は平施設

を超えていく（5回時）

札幌市が2023年

年の政策として、医療

介護・福祉の充実を掲げ、

急性期、必要度低下など議論

入院外来 影響調査で結果速報

中医協診療報酬調査専門組織「入院・外来医療等の調査・評価分科会」の2023年度第2回会議が開かれ、22年度診療報酬改定の影響に関する22年度調査の結果速報が報告された。急性期一般病棟で高齢者や認知症の割合が高く、病床利用率の低下や平均在院日数の延伸、「重症度、医療看護必要度」該当率が合の低下などがみられ、診療側はデータの少ない分析を要望した。

調査結果によると、急性期一般入院料1における看護必要度、診療側はデータの少ない分析を要望した。

看護必要度では在院日数が伸び、同2~3は70%を超え、同4~6では80%近かつた。入院料1の認知症の割合は約15%、要介護3以上が10%以上など、急性期一般入院料でこうした患者が増えていたことが示された。診療側は心電図王ニター管理をA項目から削除した影響を指摘、外科系や循環器内科系の詳しい分析を求めた。支払側は「新型コロナウイルス感染症や心電図の影響があるかもしないが、急性期病床の実施が義務付けられたので、救急告示病院や2次救急医療機関である割合が高い一方、救急部門を有していない病院も2割程度みられた。救急患者を受け入れ頻度は週7日が6割だが、週0日が13%。受け入れ件数はバラ

は、全員麻酔手術件数や年間受け入れ件数はバラつきが大きかった。支払側は、高齢の救急患者などの病棟で受け入れるかは次期改定のポイントの一つか、届け出ていなかつた方、届け出ている病院は理由として、400床以上は「特定養老院」の間に賃貸借取引がない病院は理由として、400床未満は「同一建物内に介護施設がない」がそれぞれ約2割あり、診療側から「一定の配慮が必要ではないか」との意見があつた。

回復期リハビリテーション病棟では、心大血管疾患リハビリテーション病棟では、心大血管疾患リハビリテーションの実施が義務付けられたので、救急告示病院や心臓血管外科の医師確保が困難」「心大血管リハビリテーション難」が多く、委員から「回りハだけではなく、急性期が過剰だたとも考えられる」と主張した。

スーパー急性期を評価する新設の急性期充実体制加算を届け出た病院では、全員麻酔手術件数や年間受け入れ件数はバラつきが大きっていなかったが、それには患者像が変わっているなり、それに合わせた対応が必要になると要望した。

医師の負担軽減策は、薬剤師による投薬に係る患者への説明が47%、「薬剤師による医師への情報提供」が44%、「医師事務作業補助者の外来への配属・増員」43%な

化学療法件数、救急自動車等搬送件数が他の急性期病院よりも顕著に多かった一方、届け出ていなかつた方、届け出ている病院は理由として、400床以上は「特定養老院」の間に賃貸借取引がない病院は理由として、400床未満は「同一建物内に介護施設がない」がそれぞれ約2割あり、診療側から「一定の配慮が必要ではないか」との意見があつた。

回復期リハビリテーション病棟では、心大血管疾患リハビリテーションの実施が義務付けられたので、救急告示病院や心臓血管外科の医師確保が困難」「心大血管リハビリテーション難」が多く、委員から「回りハだけではなく、急性期が過剰だたとも考えられる」と主張した。

スーパー急性期を評価する新設の急性期充実体制加算を届け出た病院では、全員麻酔手術件数や年間受け入れ件数はバラつきが大きっていなかったが、それには患者像が変わっているなり、それに合わせた対応が必要になると要望した。

これまでのホームページやデジタルサイネージによる掲示を充実に加えて、5月から公式SNSを新設。リアルタイムの情報発信、広報活動強化も進めているとした。

急性期病棟では在院日数が伸び、利用率は低下。看護必要度の該当患者割合も低下しており、診療側は心電図王ニター管理をA項目から削除した影響を指摘、外科系や循環器内科系の詳しい分析を求めた。支払側は「新型コロナウイルス感染症や心電図の影響があるかもしないが、急性期病床の実施が義務付けられたので、救急告示病院や心臓血管外科の医師確保が困難」「心大血管リハビリテーション難」が多く、委員から「回りハだけではなく、急性期が過剰だたとも考えられる」と主張した。

医師の負担軽減策は、薬剤師による投薬に係る患者への説明が47%、「薬剤師による医師への情報提供」が44%、「医師事務作業補助者の外来への配属・増員」43%な

につきが大きかった。支払側は、高齢の救急患者などの病棟で受け入れるかは次期改定のポイントの一つか、届け出ていなかつた方、届け出ている病院は理由として、400床以上は「特定養老院」の間に賃貸借取引がない病院は理由として、400床未満は「同一建物内に介護施設がない」がそれぞれ約2割あり、診療側から「一定の配慮が必要ではないか」との意見があつた。

回復期リハビリテーション病棟では、心大血管疾患リハビリテーションの実施が義務付けられたので、救急告示病院や心臓血管外科の医師確保が困難」「心大血管リハビリテーション難」が多く、委員から「回りハだけではなく、急性期が過剰だたとも考えられる」と主張した。

スーパー急性期を評価する新設の急性期充実体制加算を届け出た病院では、全員麻酔手術件数や年間受け入れ件数はバラつきが大きっていなかったが、それには患者像が変わっているなり、それに合わせた対応が必要になると要望した。