

がんゲノム医療における 遺伝カウンセリングの重要性

服部 浩佳[†]第72回国立病院総合医学会
(2018年11月10日 於 神戸)

IRYO Vol. 74 No. 3 (110–113) 2020

要 旨

がんゲノム医療は患者にとって希望の光であるが、目的とするがん治療に到達できる保証はなく、予期せぬ生殖細胞系列変異に遭遇する可能性もあり、現状では不確実な要素が多い医療である。遺伝カウンセリングは、疾患に対する遺伝学的な関与について、患者がその医学的、心理的、および家族への影響を理解し、適応していくこと（行動変容）を支援するプロセスであり、通常医療と異なり非指示性が特徴である。たとえばパネル検査で遺伝性腫瘍の原因遺伝子変異が同定されても発症は抑制できないために、患者自身が置かれた状況に適応する必要がある。がん遺伝子パネル検査の説明の際には、あくまで新たな治療法を探索することが第一義であることを念頭に、二次的所見として、遺伝性腫瘍の原因遺伝子がみつかる可能性、生殖細胞系列変異の特徴として将来の疾患発症の予測（予見性）、家族への影響（共有性）、一生変化しない（不変性）ということも伝える必要がある。遺伝性腫瘍の確定診断となった場合は、患者および血縁者のがんについての予防に繋げられる情報を得た、といったポジティブな面に目を向けていくことも必要である。

キーワード がん遺伝子パネル検査、二次的所見、生殖細胞系列変異

がんゲノム医療に なぜ遺伝カウンセリングが必要か

遺伝カウンセリングの定義は米国遺伝カウンセラー学会¹⁾のものが広く受け入れられており、疾患に対する遺伝学的な関与について、当事者がその医学的、心理的、および家族への影響を理解し、それに適応していくことを支援するプロセスで以下の3つを含むとされている。①疾患の発生や再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、②遺伝、検査、マネジメント、予防、情報リソースや研究についての情報提供、③説明を受けたうえでの選択とリスクや病態への適応を促すためのカウンセリングである。このように現在の医療・医学では解

決できない問題に対して、患者の適応を支援するのが遺伝カウンセリングである。がん遺伝子パネル検査では、治療標的がみつき薬剤投与に至れば従来の医療の流れと同じであるが、実際には治療標的がみつからないだけでなく、求めているものとは異なる答え（二次的所見）が返ってくるなど、患者側の適応を要する部分が存在する²⁾。これががんゲノム医療において遺伝カウンセリングが担う部分であり、通常の医療と混在している。なお遺伝カウンセリングの対象者は、本来であれば「患者」ではなく「クライアント」と表記すべきであるが、本稿ではがんを発症している患者を対象としているため「患者」と統一して記載したことをお許し願いたい。

国立病院機構名古屋医療センター 遺伝診療科 [†]医師著者連絡先：服部浩佳 国立病院機構名古屋医療センター 遺伝診療科 〒460-0001 愛知県名古屋市中区三の丸4-1-1
e-mail: hiroyoshi.hattori@nnh.go.jp

(2019年3月22日受付, 2020年1月10日受理)

The Importance of Genetic Counseling in Cancer Personalized Medicine

Hiroyoshi Hattori, Department of Clinical Genetics, NHO Nagoya Medical Center

(Received Mar. 22, 2019, Accepted Jan. 10, 2020)

Key Words: multi-gene panel testing, secondary findings, germline mutation