

【二次的所見】

英 Secondary findings

略 SF

二次的所見 (Secondary findings) は、網羅的な遺伝子解析手法の登場により生じた概念である。一度に多数の遺伝子を解析する場合において、本来の検査目的 (一次的所見) ではないが、生まれつきもつ遺伝子に病的と確定できる変異が検出されることを二次的所見と呼ぶ。病的と確定できる変異とは、「分析的妥当性」「臨床的妥当性」が確立した検査を行い、公的データベース等において、Pathogenicと登録される変異が検出されることを原則とする。

American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) の提言では59遺伝子が二次的所見の開示対象としており本邦でも同様に扱われる。いずれも治療法・予防法が存在し、患者家族の健康管理に有益であり、その大半が遺伝性腫瘍の遺伝子である。

二次的所見が生じる遺伝学的検査の例として、がんゲノム医療がある。これは、最適な治療に結びつくような後天的な遺伝子変異を見つけることが一次的所見にあたるが、生まれもった体質として病的変異が疑われ、遺伝性腫瘍の可能性があるとわかることが二次的所見になる。

二次的所見の開示の有無は、検査前の患者家族の希望に沿って判断する。開示を行うことは医学的に有益であるが、心理社会的影響で開示を希望されない場合は倫理的なジレンマとなるが患者の自己決定が尊重される。

その他必要事項 (本用語とつながりの深い専門分野、関連学会など) :

- 1) Kalia SS, Adelman K, Bale SJ et al. Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2016 update (ACMG SF v2.0) : a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med 2017; 19(2) : 249-55.

(国立病院機構京都医療センター 遺伝診療部 小西陽介)
本誌108pに記載