

# 今知っておきたい、がんと遺伝のはなし

浜松医科大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
認定遺伝カウンセラー 福江美咲

## がんの遺伝子（ゲノム）医療

### ①個別化治療＝一般的ながんに対する診療

がんを発症した人のための診療。ゲノム情報を用いてがんの特効薬を探し、また副作用を避け、最適な治療を行うことが目的。

### ②個別化予防＝遺伝性のがんに対する診療

生まれつきの超ハイリスク群の人のための診療。がんのなりやすさに応じた対策をとり、がんの発生や死亡を防ぐことが目的。

## がんの遺伝子（ゲノム）医療

### ①個別化治療＝一般的ながんに対する診療

がんを発症した人のための診療。ゲノム情報を用いてがんの特効薬を探し、また副作用を避け、最適な治療を行うことが目的。

### ②個別化予防＝遺伝性のがんに対する診療

生まれつきの超ハイリスク群の人のための診療。がんのなりやすさに応じた対策をとり、がんの発生や死亡を防ぐことが目的。



こっちを担当しています

## がんと遺伝

**一般的ながん** 後天的な遺伝子の変化がたくさん積み重なってできる（体細胞変異）

**遺伝性のがん** 生まれつき遺伝子の変化をもっており、そこに後天的な変化が加わってできる。生まれつきの変化は子どもにわたす可能性がある（生殖細胞系列変異）

例）がん抑制遺伝子の変化とがん

一般的ながんができるしくみ



遺伝性腫瘍の患者さんの場合



## がんゲノム医療と遺伝性のがん

### がんゲノム医療

対象：がん患者さん  
がんの組織における後天的な遺伝子変異

個別化治療

### 遺伝性のがん

対象：がん患者さんや血縁者  
全身の細胞にある生まれつきの遺伝子変異

個別化予防  
遺伝カウンセリング

二次的所見  
生まれつきの  
遺伝子変異

## がんゲノム医療とは

### これまでの治療



### 今後のがんゲノム医療のイメージ



### がんゲノム医療の流れ



朝日新聞デジタル 2017年12月26日

## がんゲノム医療の役割分担

### 最初の事務的対応

受付窓口担当者

### 医学的な内容への対応、がんゲノム医療の実施

がん治療担当部署（医師、看護師、臨床検査技師、薬剤師などの医療職）

### 二次的所見（遺伝性のがん）への対応

遺伝子診療（遺伝カウンセリング）部門

## SFとしての遺伝性腫瘍の扱い 私見もまじえて

- 個別化治療のための遺伝学的検査は遺伝性腫瘍発見のきっかけにはなるが、第一の目的はあくまで治療である
- SFの可能性について事前に説明すべきだが、医療者側が患者さん以上に心配しすぎる必要はない
- SFについて説明する際最も重要なのは、実際に見つかったときに今後の対応が具体的に考えられるようになること、遺伝に関することは遺伝の専門家がいつでもしっかりサポートする体制があると伝えること

## 家族性・遺伝性腫瘍の診療

遺伝性腫瘍の患者さんは、**特定のがんができやすい**体質が、遺伝情報により生まれつきある程度決められている。



どんながんができるリスクがどのくらいあるのか、**個人個人のがんリスク**がわかれば、**早期発見・治療に向けた特別な対処**が可能になる。



家系内の1人の患者さんの存在が明らかになれば、遺伝情報を共有する**血縁者のがん予防**にも役立つ可能性がある。

## 遺伝カウンセリング

Genetic + Counseling  
遺伝の 専門的な相談援助行為

- × 遺伝子カウンセリング
- △ カウンセリング、遺伝のカウンセリング、遺伝相談

### ◎ 遺伝カウンセリング

## 遺伝カウンセリングとは ①

遺伝カウンセリングとは患者・家族のニーズに対応する**遺伝学的情報およびすべての関連情報を提供し**、患者・家族がそのニーズ・価値・予想などを理解した上で、**意志決定ができるように援助**する医療行為である。

その過程で、

- ・ 心配している状態・病気は遺伝的に本当に心配しなければならないことなのか
  - ・ 本当に心配しなければならないことならば、その可能性はどの位あるのか
  - ・ その可能性を避ける方法はないのか
  - ・ 避ける方法があるならば、それはどのような方法で、どこで受けられるのか
- などの疑問に答えるために**多くの情報提供**を行う。

徳州大学医学部附属病院遺伝子診療部・HPより

## 遺伝カウンセリングとは ②

遺伝カウンセリングは、**疾患に対する遺伝学的寄与のもとら医学的・心理的・家族的影響に対して、人々がそれを理解し適応していくことを助けるプロセス**である。

このプロセスは、以下の3つの事項を統合的に組み入れたものである。

1. 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴・病歴の解釈
2. 以下のことに関する教育：遺伝・検査・マネジメント・予防・資源・研究
3. インフォームド・チョイスとリスクや状況に対する適応を促進するためのカウンセリング

米国認定遺伝カウンセラー協会による定義

### 遺伝カウンセリングとは ③

情報提供



心理社会的援助



疾患に関する理解・適応・意思決定のサポート

### 遺伝カウンセリングのクライアントの例

- 本人、配偶者、親、子、同胞、その他の血縁者に遺伝性疾患や先天異常を持つ人がいて、自分あるいは自分の子が同じ病気になるのではないかと不安に思っている人
- 結婚の相手がいとこなど血縁者であり、結婚しようかどうか迷っているカップル
- 妊娠中に薬を服用したり、X線検査を受けたり、感染症に罹患したりして、胎児への影響を心配している妊婦
- 習慣性流産のカップル
- その他

参考：盛州大学医学部附属病院遺伝子診療部HP

### 遺伝カウンセリングのクライアントの例

- 本人、配偶者、親、子、同胞、その他の血縁者に遺伝性疾患や先天異常を持つ人がいて、自分あるいは自分の子が同じ病気になるのではないかと不安に思っている人
- 結婚の相手がいとこなど血縁者であり、結婚しようかどうか迷っているカップル
- 妊娠中に薬を服用したり、X線検査を受けたり、感染症に罹患したりして、胎児への影響を心配している妊婦
- 習慣性流産のカップル
- その他

「疾患」と「遺伝」がキーワードとなる悩みや疑問、不安な気持ちなどを持ち専門家に相談したいと思っている全ての人が対象

参考：盛州大学医学部附属病院遺伝子診療部HP

### 当院での遺伝カウンセリングの様子 ①



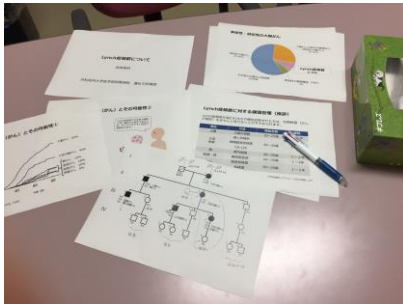
臨床遺伝専門医

認定遺伝カウンセラー

クライアント

静かな個室、1～2時間くらい、全員で囲める大き目のテーブル

### 当院での遺伝カウンセリングの様子 ②



### 遺伝カウンセリングの内容・ポイント 時期ごと

#### ① 出生前遺伝カウンセリング

妊娠中の胎児、あるいはこれから妊娠を考える際のリスクについて。

#### ② 小児期遺伝カウンセリング

先天異常など小児期発症の疾患に罹患している患者についての正確な診断と情報提供、その患者の両親から生まれる次子、あるいは両親の兄弟から生まれる子のリスクについて。

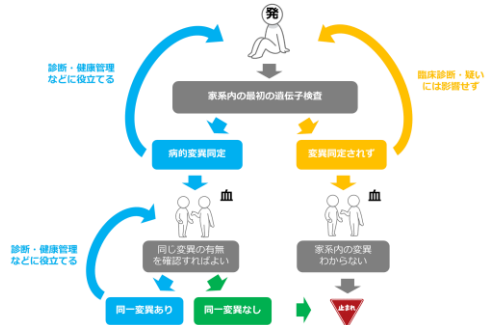
#### ③ 成人期遺伝カウンセリング

成人期発症の疾患の患者やその家族（血縁者）がクライアントとなる。発端者および血縁者の確定診断・発症前診断や健康管理などについて。

遺伝カウンセリングハンドブック（メディカルドット）より 一部改変

その他疾患の自然歴、治療・予防法の有無、クライアントの状況やニーズ等によって内容、時間、回数などは異なる。

## 遺伝学的検査（遺伝子検査）の役立て方



## 家族性・遺伝性腫瘍の遺伝学的検査

### ● single gene testing

特定の疾患と関連する遺伝子を1つずつ～数個調べる検査。  
VUS（意義不明バリエーション）は少なく、IF/SFはない。  
段階的に複数の検査を進めることになった場合、費用や時間がかかる。

### ● multi-gene panel testing

複数の家族性・遺伝性腫瘍の原因となっている遺伝子を一度に調べる検査。  
一度に結果が出るため、費用や時間の負担はsingle testを繰り返す場合より少ないが、VUSが見つかる可能性は高まる。

## アンティシパトリーガイダンス

主に発症前診断を希望するクライアントに対して、検査結果が自身の精神面、社会関係、経済面などに与える影響を具体的に検討し、検査の実施についてクライアントの自己決定を援助する過程。

1. 動機の確認
2. 検査を実施した場合
3. 検査を実施しない場合
4. 家族の理解、家族への影響を確認し、整理する

遺伝カウンセリングハンドブック（メディカルドット）より 一部改変

## アンティシパトリーガイダンス

主に発症前診断を希望するクライアントに対して、検査結果が自身の精神面、社会関係、経済面などに与える影響を具体的に検討し、検査の実施についてクライアントの自己決定を援助する過程。



遺伝性（家族性）腫瘍に対する  
確定診断・発症前診断は  
健康管理の面でメリットがある。

それを十分理解した上で、  
**自分の場合はどうだろうか**  
**自分の家族はどうだろうか**  
ということをじっくり考える  
機会を持つことが重要

遺伝カウンセリングハンドブック（メディカルドット）より 一部改変