

遺伝性腫瘍に対する遺伝カウンセリング

橋本 香映

Summary

遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)、リンチ症候群など婦人科医が関わる遺伝性腫瘍は多い。近年のゲノム医療の急速な広がりにより、コンパニオン診断などの結果、遺伝性腫瘍が判明することも増加している。遺伝性腫瘍外来では遺伝カウンセリングを行い、患者本人だけでなく、血縁者の遺伝子診断や予防・早期発見を目指すためのサーベイランスプログラムの調整役も担っている。

Key words

遺伝カウンセリング

遺伝性腫瘍

認定遺伝カウンセラー[®]

遺伝性腫瘍外来で取り扱う疾患と 遺伝カウンセリング需要の高まり

遺伝性腫瘍外来では従来は家族歴から遺伝性腫瘍が疑われた患者(クライアント)に確定検査を受けるかどうかも含めて遺伝カウンセリングを提供することがほとんどであったが、コンパニオン診断としての遺伝子検査やがんゲノム検査の保険収載に伴い、それらの検査の結果、遺伝性腫瘍に関わる遺伝子変異が判明した患者や家族への遺伝カウンセリングの機会が近年増加している。遺伝性腫瘍は、がん罹患率の増加や、子や孫への遺伝という側面からネガティブに捉えられがちだが、遺伝性腫瘍であると知ること、早期発見・早期治療あるいはリスク低減手術などの予防法に繋げることができるというメリットも存在する。遺伝性腫瘍外来では、遺伝性腫瘍に対する正しい情報提供を行うのみでなく、心理社会的支援を通じて遺伝性腫瘍と診断された、もしくは遺伝性腫瘍が疑われた患者および家族をサポートする。

遺伝性腫瘍を対象とする遺伝カウンセリングは年々増加しており、当院遺伝子診療部でも2011年に5件であった遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングは2019年には34件まで増加した(治験などに伴うものを除く)(図1)。当院では各診療科から紹介となる症例のみでなく、家系内に複数のがん発症者がいるため遺伝性について相談したいという患者からの直接の相談まで、希望があれば広く対応している。取り扱う疾患としては、2019年度は遺伝性乳がん卵巣がん症候群(hereditary breast

Kae Hashimoto

大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部特任准教授