

遺伝カウンセリングと遺伝性乳がん 地域連携

がん・感染症センター都立駒込病院
遺伝子診療科 認定遺伝カウンセラー

井ノ口 卓彦

がん診療における遺伝子関連検査と
遺伝カウンセリングについて



がん診療における遺伝子関連検査

- 遺伝性腫瘍の検査で知りたいのは
→“生まれつき（健康な細胞）”の遺伝情報

オーバーラップする部分もあり

- がんゲノム遺伝子検査で知りたいのは
→“がん細胞”の遺伝情報

がんを車の暴走で例えたときに・・・

個体のメンテナンスに
使うための情報



車の暴走（がん）の
原因を知るための情報



生殖細胞系列（生まれつきの）遺伝情報を知るメリット

自身の健康管理・治療に活かせる可能性

- がんの早期発見
- がんの予防
- 治療の選択
- 人生設計に役立つ可能性

医学的にはメリットだらけ

- クライエントの選択肢を増やす
- 方針を示す



血縁者の健康管理に活かすことができる可能性

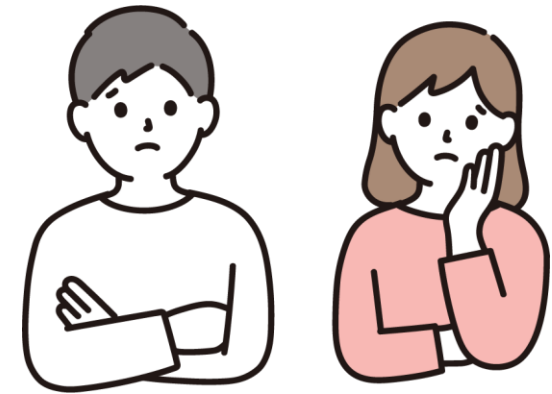
- 親・同胞（きょうだい）・こども は $1/2^*$ の確率で同じバリエーションを持つ

*常染色体顕性（優性）遺伝形式の場合

生殖細胞系列の遺伝情報を知るデメリット





デメリット = 心理的な負担の増大

- 自分や血縁者の将来や健康に関する不安の増大
- 人生設計に悪影響を与える可能性
- 血縁者に対する罪悪感
- 経済的な負担が増える可能性



遺伝に関する情報は正しく理解されていないことも多く
過剰な不安や勘違いを引き起こす可能性がある

生殖細胞系列の遺伝情報の持つ特殊性

-  不変性 一生涯変化しない情報である
-  予測性 将来起こりうることを予見しうる場合がある
-  共有性 個人的な情報であるとともに、血縁者の情報となりうる
保因者（未発症者）の同定や出生前診断に利用できる場合がある
-  あいまい性 不完全浸透、病的意義の判断が変わりうるなど、医学の進歩により
臨床的有用性が変わりうるといったあいまい性が内在する

遺伝カウンセリングをざっくり言うと・・・

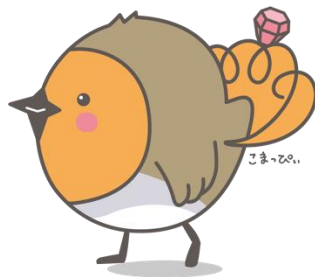
正確な情報提供により
「こんなはずじゃなかった」を予防

遺伝医学に関連した
「こんなはずじゃなかった」
に対する援助

起きてしまった
「こんなはずじゃなかった」の援助

- 意思決定の内容は一様ではない
- 患者（クライアント）自身が意思決定をする必要がある
- 意思決定にはそれまでの過程（プロセス）も重要である

BRCA1/2遺伝子検査の実施体制の変化



BRCA1/2遺伝子検査

- 2018年より保険収載された *BRCA1* と *BRCA2* の生殖細胞系列の遺伝情報を調べる検査

従来 がんの一次・二次予防に活かすことが目的
 当院における検査実施数は年間10～20件程度

現在 一次・二次予防に加え、治療の選択や適応を調べることも目的
 当院における検査実施数は年間200件程度



検査前の遺伝カウンセリングに求められることは変化している
可能性がある

II-1 遺伝子診断・遺伝カウンセリング領域

遺伝

BQ

3

HBOC における遺伝カウンセリングの役割と施行時期は？

ステートメント

HBOC の遺伝カウンセリングでは、正確な遺伝医学教育と情報提供を行い、適切な医学介入により本人および家系員のがん対策が可能な疾患であることを十分に理解してもらうとともに、心理社会的評価と支援を行う。

HBOC は長期にわたる医学的管理を要し、遺伝カウンセリングを継続的に行うことが望ましい（アルゴリズム1 参照）。

HBOC における遺伝カウンセリングは、次の場合に行うことを基本とする。

- リスク評価
- 遺伝学的検査前後
- リスク低減手術を含むリスク管理の前後
- 家系員への情報共有、リスク評価および遺伝学的検査

- TOP
- 序
- 作成メンバー
- CQ毎のエビデンスの
確実性および推奨一覧
- 本ガイドライン作成に
あたって（スコープ）
- 本ガイドラインで
用いる用語の解説
- 重要臨床課題・
診療アルゴリズム

I.総論

- 総論1. 遺伝性乳癌卵巣癌
(HBOC) の概要
- 総論2. 家族歴聴取と
家系図記載法
- 総論3. *BRCA1/2*
病的バリエーション

2021年版

② HBOCに関わる遺伝カウンセリングの担当者

わが国において遺伝カウンセリングの実施者を定めた法制度は現時点では存在しない。日本医学会ガイドラインでは、既発症者を対象とした遺伝学的検査の事前の説明と同意・了解は原則として主治医が行うとしており、遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については、すべての医師が習得しておくことが望ましいとしている。日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構

(JOHBOC)が主催する教育セミナー等の受講が勧められる。また、必要に応じた専門家への紹介のための連携体制の構築には、JOHBOCの認定施設や全国遺伝子医療部門連絡会議の情報が有用である。一方、発症前診断を目的に行われる遺伝学的検査については、事前に適切なカウンセリングが必要である。日本において遺伝カウンセリングの専門家を育成する制度として、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会による、医師を対象にした臨床遺伝専門医制度および非医師を対象とした認定遺伝カウンセラー制度がある。関連のある他の制度として、日本遺伝性腫瘍学会の遺伝性腫瘍コーディネーター・遺伝性腫瘍カウンセラー・遺伝性腫瘍専門医制度や日本看護協会によって認定されている遺伝看護専門看護師がある。遺伝カウンセリングの内容によっては、他の医療従事者の同席が考慮される。

遺伝カウンセリング実施者に関する規定はないとするも
技術や知識の習得と遺伝子診療診療体制を整えるべく、制度の紹介
や遺伝カウンセラーなどの遺伝医療に関連した職種の紹介を行って
いる

2024年版

② HBOC に関わる遺伝カウンセリングの担当者

遺伝カウンセリングでは、情報提供だけでなく、当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましい¹⁾。

従来からある、遺伝性腫瘍疾患としてのHBOCの診断目的や、発症前遺伝学的検査の場合は、検査前より遺伝医療の専門家が関わり、十分に時間をかけて遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を実施する。遺伝性腫瘍にはHBOC以外にも多彩な疾患があるので、必要に応じてHBOC以外にも同様にを行う（遺伝BQ2 参照）。

がん遺伝診療では、各科の腫瘍専門医が、治療選択を目的とした遺伝学的検査の遺伝カウンセリングや協働意思決定を行う機会が増加している。遺伝医療の恩恵享受の格差を増大させないためにも、適切な訓練を受けたプライマリケア医や腫瘍専門医等の医療者が、包括的ながんリスク評価と遺伝学的検査を日常の予防医療に組み込むことは歓迎されるべきである⁵⁾。この場合、必要に応じて、医師・非医師の専門家による遺伝カウンセリングを提供するか、または紹介する体制を整えておく必要がある¹⁾。

各科主要専門医が遺伝子診療に関わる機会が増加したことに触れ、
日常診療に組み込むことを歓迎する文章
遺伝子診療部門への紹介体制を整えること明示している

インフォームドコンセントと遺伝カウンセリング

BRCA検査前はICの要素が強くなる

インフォームドコンセント

- 治療や検査を行う前に、医師（薬剤師、看護師）が患者に対して十分な説明を行い、患者の理解と同意を得るプロセス
- 患者の自己決定権を尊重し、治療の透明性と信頼を確保することが目的

遺伝カウンセリング

- 患者（クライアント）やその家族が遺伝性疾患に関する情報を理解し、リスクや選択肢について考え、話し合う支援を行うプロセス
- 主に遺伝的リスクの評価と、予防や治療の選択肢に関する意思決定を助けることが目的

遺伝子診療部門がないクリニック・病院でもできる



多施設連携によるHBOC診療を！

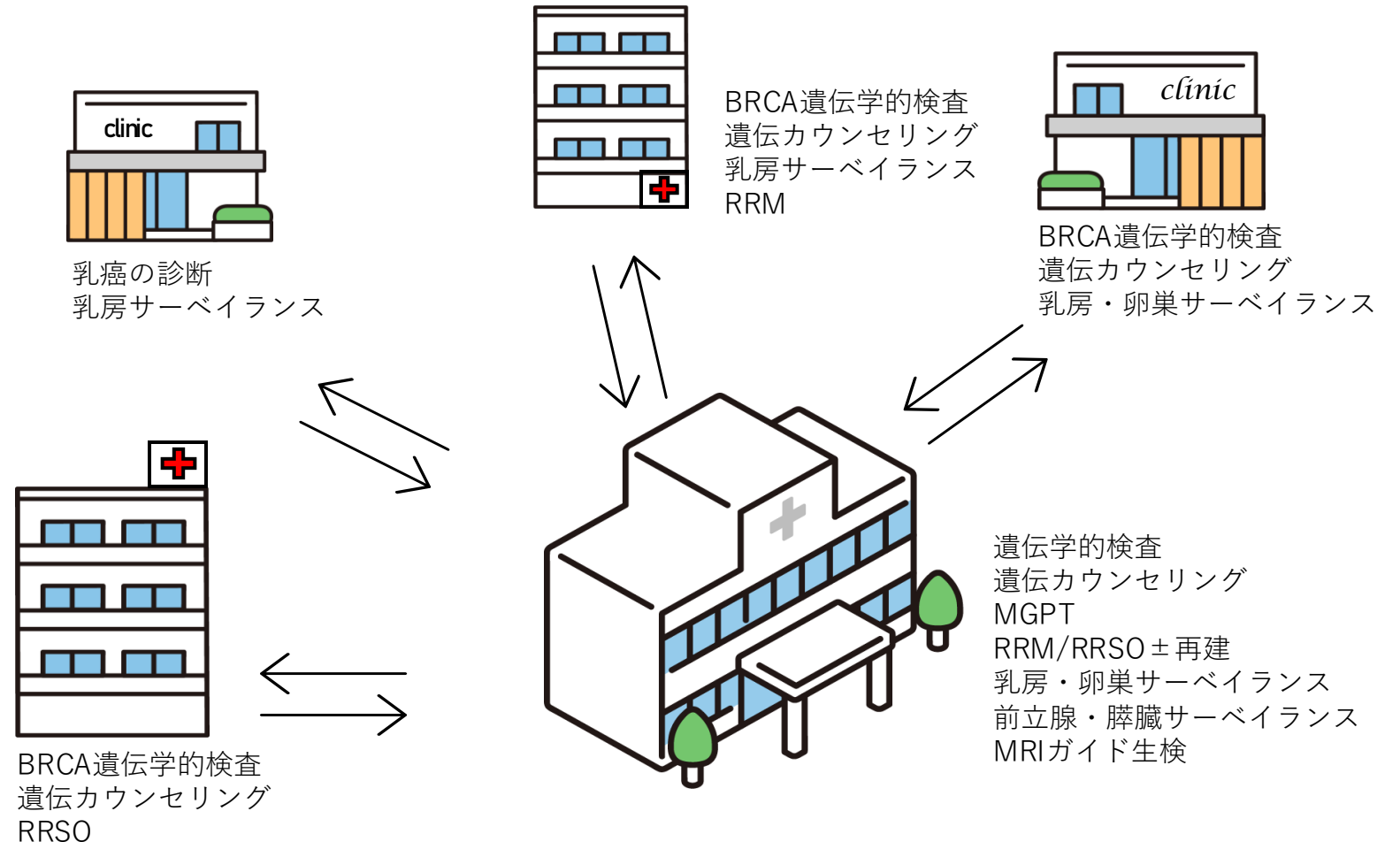
2023年度よりTBCでもHBOC診療に関わる連携の強化を行なっている

TBC理念

乳がんの診断・治療をおこなう
乳腺専門医のいるクリニックと、
センター病院の安心な連携を目標
とする研究会

HPより

『衆力効をなす』連携を！！



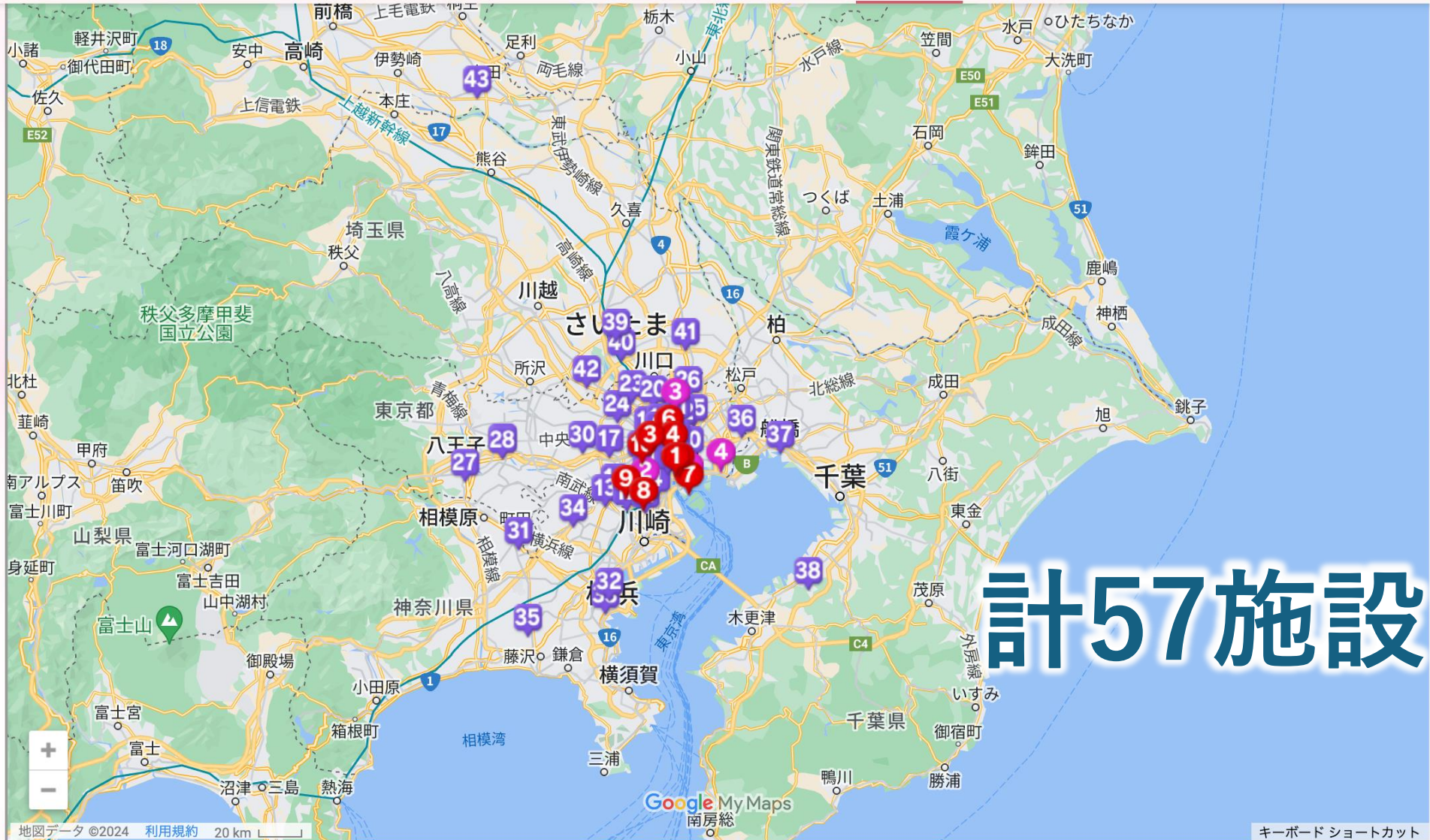


Tokyo Breast Consortium

TBCとは

Tokyo Breast Consortium (TBC)は、
乳がんの診断・治療をおこなう乳腺専門医のいるクリニックと、
センター病院の安心な連携を目指す研究会です。
信頼できる診療施設の検索や連携パス情報など満載です。

TBCについて



どのような患者にBRCA遺伝カウンセリングが必要か？

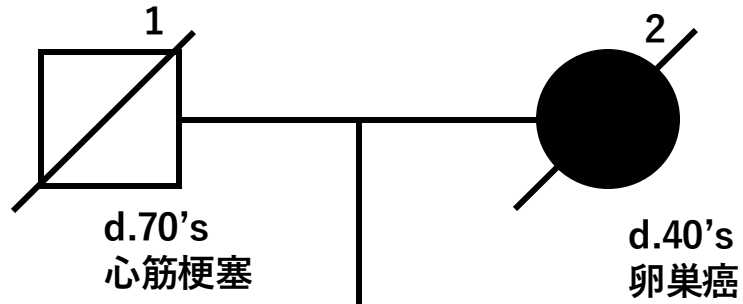
- 患者の希望がある場合
- BRCA1/2 遺伝子検査 陽性の患者
- BRCA1/2 遺伝子検査 VUSの患者
- 他の遺伝性腫瘍が疑われる患者

基本的には機関病院の役割だが、
円滑な連携を行うには、アセスメントと
情報提供のための知識も必要

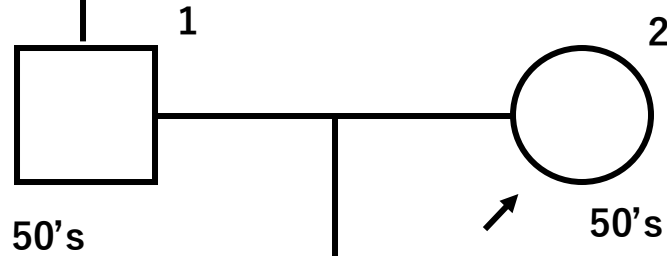
症例紹介

※実例を元に作成したフィクションです

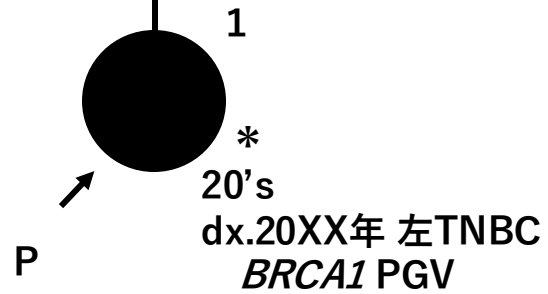
I



II



III



クライアントはIII-1

A病院で20XX年左乳癌（ER-,PgR-,HER2-）の診断を受け術前化学療法中にBRCA1/2遺伝子検査を実施。BRCA1に病的バリエーションを検出した。A病院ではRRMができないため、術式の選択の相談を目的に駒込病院に受診となる

情報提供

- HBOCについて
- 乳癌の治療について
- 推奨される対策について
- 婦人科との連携について



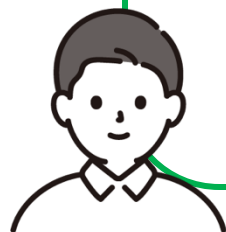
HBOCって何ですか？



癌じゃない側の乳房も取らないといけないのでしょうか？

ポストカウンセリング

- 医師の説明で分からなかったところはないか
- 遺伝学的検査の結果をどのように受け止めているか
- 部分切除や対側の乳房を残した場合、治療後どのような対策が行われるのか
- CRRMの効果と限界
- 血縁者診断について



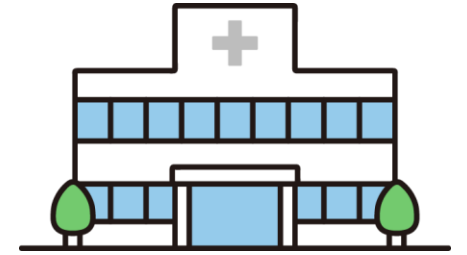
- 乳癌の術式の選択

「全摘にする決心ができました」

「対側の乳房はまだ切除しないで今はがんの治療に専念します」

⇒ 情報提供と、決断に対する肯定的態度を示す

⇒ あらかじめBRCA検査の結果が出ていたため考える時間が十分とれた



- NAC後わずかにER陽性箇所が残存し、TAM処方を紹介もとのA病院で開始
- 形成再建外科、乳腺外科、婦人科のフォローアップは駒込病院で継続
- 継続的に遺伝カウンセリングを実施

• 卵巣に嚢胞

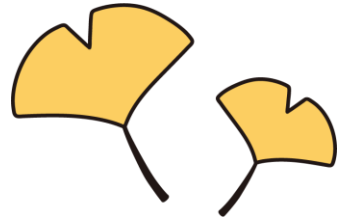
勤務先の健康診断のオプションで経膈超音波検査を受けたら片側卵巣に嚢胞の指摘

A病院に相談し、MSWから駒込病院の婦人科受診となる

当院婦人科の精査の結果、卵巣嚢腫であった

「卵巣癌じゃなくて本当によかった」

「駒込病院は大きな病院で、自分で勝手に受けた検査で見つかったものだから相談するのは抵抗があって…。A病院に相談をしたらすぐに対応してもらえました」



- 連携があったおかげで、スムーズなやり取りができた
- センター病院への相談に躊躇が起こることがあり、クリニックなどより身近な相談場所があるとより良い健康管理ができるのではないかと

- 乳癌手術後の戸惑い

「抗がん剤治療が大変だったのと、思っていたよりもだいぶ綺麗に再建してもらえたのでこれなら予防の手術をうけたいかとも思うようになりました」

「婚約している彼がいるのですが、手術に賛成してくれるか不安です」

⇒ 傾聴しながら、考えをまとめられるように支援

[実際やるとしたら1週間ほど入院が必要です。仕事やライフプラン的ににそれができそうなタイミングはどうでしょう？]

[パートナーは乳癌の手術の後、態度などに変化はありましたか？]

- 乳癌の手術から2年経ってCRRMを受けることを決断



遺伝カウンセリングによる支援の振り返り

全てのクライアント（患者）は自らの力で状況に適応し意思決定を行う力を持っている

- 情報提供

自分にとって最良の意思決定をするための情報を得る
遺伝のことだけでなく包括的な情報提供を実施を心がける

- 心理的な援助

自分の今の状況や考えを肯定してもらえる
自分の意思決定を尊重してもらえる
何かあったときに相談をできる場所がある

