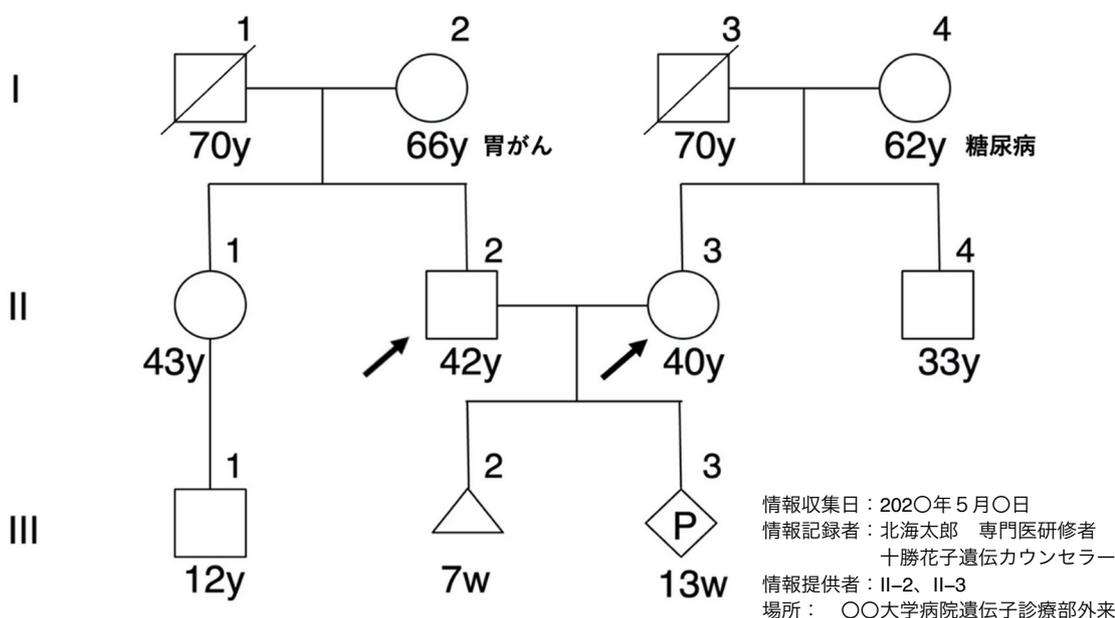


記入例 症例詳記 (X)

申請者名	北海 太郎		
領域	疾患・診断名	周産期	小児・成人・腫瘍 高年妊娠
クライアント照合記号・番号	GC1234		
場 所	〇〇大学病院 遺伝子診療部外来		
時 期	西暦 20●年 5 月 (～西暦 20●年 6 月)		
遺伝カウンセリング回数・時間	回数 2 回、 総時間合計 約 2 時間 00 分		
申請者以外の遺伝カウンセリング担当者名	北海太郎 (申請者)、石狩一郎 (臨床遺伝専門医)、十勝花子 (認定遺伝カウンセラー)		

家 系 図 (3 世代以上を記載。パワーポイント、PC ソフトなどで記載。)



どのような意思決定をするために遺伝カウンセリングに来談したのか？

クライアントは 40 歳の妊婦 (II・3) であり、出生前検査を検討していた。検査の情報を得た上で受検の是非を検討したいと考えて来談した。

クライアントの背景 (医学的、心理社会的)

生来健康な夫婦であった。1 年前に自然妊娠したが、妊娠 7 週で自然流産の既往があった。今回再び妊娠したが、テレビ報道で高年齢で妊娠した時に、胎児が染色体異常を持つことが多いと知り不安になった。夫に相談したところ出生前検査を提案され、夫婦で来院された。

想定される心理社会的問題

妊娠自体は嬉しいものの、前回の流産のこともあり、不安がある。また、高年齢での妊娠についても不安がある。また、胎児の先天性疾患に対して不安が強いが、十分な情報がなく困っている。出生前検査について聞いたことはあるが、検査の対象や方法については十分な知識がないことや人工妊娠中絶についてどのように考えているか不明確なことが想定された。

【様式 1-4-3】

遺伝カウンセリングの中で提供した情報（遺伝医学的、医療福祉的）

初回（妊娠 13 週）のセッション： 遺伝医学的情報として以下の項目について夫婦に説明した。

妊娠管理の中で妊婦健診と出生前検査の位置付けと意義について。染色体や遺伝子といった遺伝情報について。前回の流産の原因については不明であるものの初期流産の原因としては染色体異数性が最も多い事。人の多様性とその連続性の中での先天性疾患の位置付けについて。検出される可能性のある代表的な染色体異常症の自然歴や医療情報。出生児が一般的に先天異常を持つ確率。その中で染色体異常症が占める割合。高年妊娠を契機に不安が生じていることとの関連でトリソミーの可能性について。出生前遺伝学的検査（非確定的検査と確定的検査）それぞれの説明とその取り扱いや考え方についての情報提供。検査結果についての anticipatory guidance。人工妊娠中絶について。

医療福祉的情報として、検出される可能性のある代表的な染色体異常症について準備される行政サービスや福祉団体についての情報や当事者団体やサポート団体の情報について説明した。

2 回目のセッション（妊娠 16 週）： NIPT の結果は陰性であった。13/18/21 トリソミーに関する非確定的検査であることとその陰性的中率についてクライアントに再度説明を行った。また、初回セッションの際に話をした出生児が一般的に先天異常を持つ可能性について再び触れ、人の多様性の中での先天性疾患について理解を再確認した。（2 回目のセッションに夫は、急用のために来談できなかった。）

遺伝カウンセリング場面でのやりとり

初回（妊娠 13 週）のセッション： 漠然とした不安を抱えて来談したクライアントであったが、遺伝カウンセリングの会話の中で不安の中心を整理された。妊娠自体のリスクとその管理について、胎児の先天性疾患の頻度や内容、出生前検査の内容についての理解が進み、具体的なイメージができたとの発言があった。また、結果についての anticipatory guidance の中で人工妊娠中絶について想像する際には流涙されることもあったが、やはり現在の家庭状況と自身の人生設計から出生前検査を希望する意思を明確にされた。

2 回目のセッション（妊娠 16 週）： 不安であった様子で表情固く来談された。結果は陰性であり、安心された様子であった。また、上述のように検査の意義を確認したところ、「そうでした」と一瞬不安が強かったあまり、一度理解していたことを少し忘れていたが、先天性疾患は人の多様性の中に位置付けられるものであることを再確認できた旨を表出されていた。

クライアントの理解と意思決定の転帰

初回（妊娠 13 週）のセッション：

上述のように十分な理解をされた。一旦持ち帰り夫とも十分話し合った結果、非確定的検査の中で NIPT を希望された。翌週に採血のため来院し、結果はその二週間後（妊娠 16 週）に開示の運びとなった。

2 回目のセッション（妊娠 16 週）：

安心し、13/18/21 トリソミー以外の先天性疾患が否定されたわけではないが、人の多様性と先天性疾患の位置づけを理解され、今後の妊娠生活と出産に向けて前向きに考えられている様子であった。

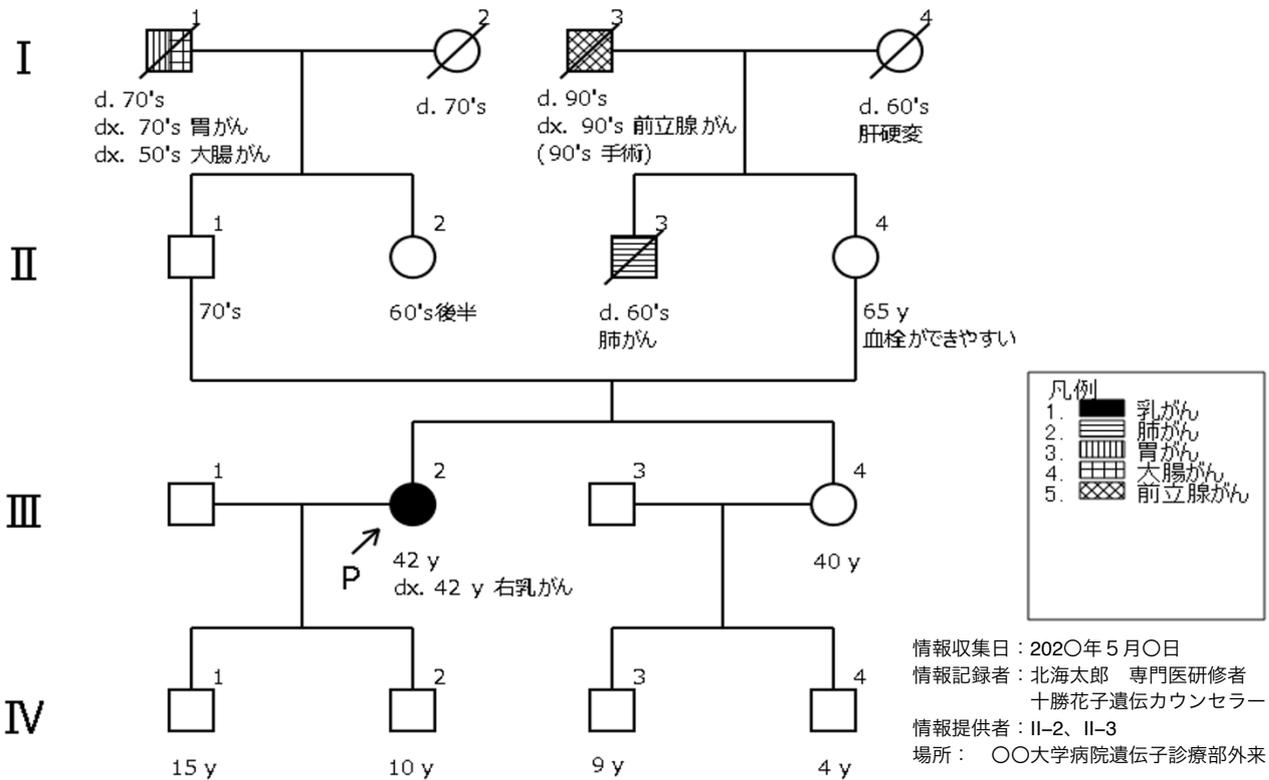
反省点

夫の考え方は妊婦から聞いたものの、2 度目のセッションは来談されず、十分な理解があったかどうか不明である。今回の場合、2 度目の来談が難しいのであれば、場合によってはオンライン遺伝カウンセリングを組み合わせてみる提案をしても良かったかもしれない。

症例詳記 (Y)

申請者名	北海 太郎		
領域	疾患・診断名	周産期・小児・成人 (腫瘍)	遺伝性乳がん
クライアント照合記号・番号	GG1234		
場所	〇〇大学病院 遺伝子診療部外来		
時期	西暦 202〇年 5 月 〇日 (～西暦 年 月)		
遺伝カウンセリング回数・時間	回数 1 回、総時間合計 約 1 時間 0 分		
申請者以外の遺伝カウンセリング担当者名	北海太郎(申請者), 石狩一郎(臨床遺伝専門医) 十勝花子(認定遺伝カウンセラー)		

家系図 (3世代以上を記載。パワーポイント、PCソフトなどで記載。)



どのような意思決定をするために遺伝カウンセリングに来談したのか？
 若年発症の乳がんの術式決定目的と家系内における遺伝的リスクの推定に関する情報提供を希望し来談。

クライアントの背景 (医学的、心理社会的)
 2年前から前医乳腺クリニックで検診を受診し、半年ごとにフォローされていた。検診で右C領域に5mm程度の腫瘍を指摘され、経過観察となっていた。3ヶ月前に右乳房腫瘍を自覚し前医で右乳がん (cT2N0M0 stage II A ER20%Pg R0%HER2Negative TNBC>luminal-B type)の診断となる。当院乳腺外科を紹介受診し、現在術前化学療法中(TP療法4コース予定)である。現在3コース終了し、腫瘍は縮小を認めている。若年発症であること、前立腺がんの家族歴があることから、乳腺外科主治医より術式決定目的での遺伝学的検査を勧められ、遺伝カウンセリングに来談となる。手術日程は未定。父(II-1)、母(II-4)、同胞妹(III-4)に癌の既往歴なし。母方祖父(I-3)が90代で前立腺がんを発症し死亡している。父方祖父(I-1)は50代で大腸がんを発症、70代で胃がんを発症し死亡している。母方おじ

【様式 1-2-8】

は 60 代で肺がんを発症している。

想定される心理社会的問題

HBOC :Hereditary Breast and Ovarian Cancer と診断されれば、妹や子供も、*BRCA* の病的バリエーションを有する可能性あるため、検査結果を家系内で情報共有することを提案することを考える必要がある。

遺伝カウンセリングの中で提供した情報（遺伝医学的、医療福祉的）

遺伝子はわれわれの体を作る設計図のようなもので、病的バリエーションのある遺伝子を受け継いだ人は、病的バリエーションのない遺伝子を受け継いだ人よりも、がんにかかりやすい。遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 HBOC とは、*BRCA1/2* に病的バリエーションがある場合のことをよぶ。若年での卵巣がんや乳がんになりやすい、男性では乳がんや前立腺がんになりやすく、また性別問わず膵臓がんにもなりやすい。常染色体顕性遺伝（優性遺伝）で 50% の確率で子供に受け継がれる。*BRCA1/2* 遺伝子の病的バリエーションは血液検査によって調べることができる。遺伝学的検査のメリットとして、陽性であれば、予後を予測して、適切な術式の提示、今後の薬剤選択として乳がんや卵巣がんが再発した場合にリムパーザという薬剤を使用できる。また卵巣がんや乳がん検診を継続的に行うことで、早期にがんを発見することができる。さらには乳房や卵巣卵管を予防的切除する方法もある。遺伝学的検査のデメリットとしては、がんを発症するかもしれないという不安を生じる可能性がある。将来、社会的な差別をうける可能性があったり、子供に遺伝しているかもしれないと思うことで罪悪感を持つ可能性がある。また HBOC 以外にも乳がんに関わる遺伝子は存在する。パネル検査により乳がんに関連が強い遺伝子を検索することは可能であるが、管理方法が未確立な部分が多い等の情報提供を行なった。

遺伝カウンセリング場面でのやりとり

今回の遺伝カウンセリングを通して、提供した情報の内容の確認があった。*BRCA1/2* の病的バリエーションが陽性である場合の本人の治療について、「基本的には、主治医との間で決定することであることは、よくわかりました。事前に遺伝学的検査によって、治療薬選択の情報をお聞きして、遺伝学的検査を受けたいと前向きに考えられるようになりました。また、この検査を受けるということは、家族にも影響があることもわかりました。二人の息子へも遺伝している可能性があることも理解しました。そして、もし家族へ遺伝していても、予防できること、サーベイランスという予防的検診により、早期に発見して治療できることがわかり、遺伝カウンセリングを受けて、良かったと思います。今後は、息子達へは、いつごろに遺伝子の検査をしたら良いですか。」などと、息子二人への影響に関しては、特に熱心な質問を受けた。

クライアントの理解と意思決定の転帰

BRCA1/2 遺伝子検査により陽性であれば、今後の乳がん治療に選択肢が増える可能性があること、その他、卵巣や膵臓、前立腺、皮膚といった関連臓器の癌の予防を行うことができることについて理解された。今後の乳がん治療に役立てるための検査を希望され、管理方法が未確立な部分も多いパネル検査は希望されなかった。*BRCA1/2* 遺伝子検査を行う方針となった。

反省点

家族歴に前立腺がんがあり、HBOC を疑う情報の一つであると考えたが、90 歳代発症の前立腺がんであり、遺伝性とは関連のない癌の可能性も考えられた。家族歴を聴取する際には、発症年齢や治療歴など詳細な問診を行うように留意した。