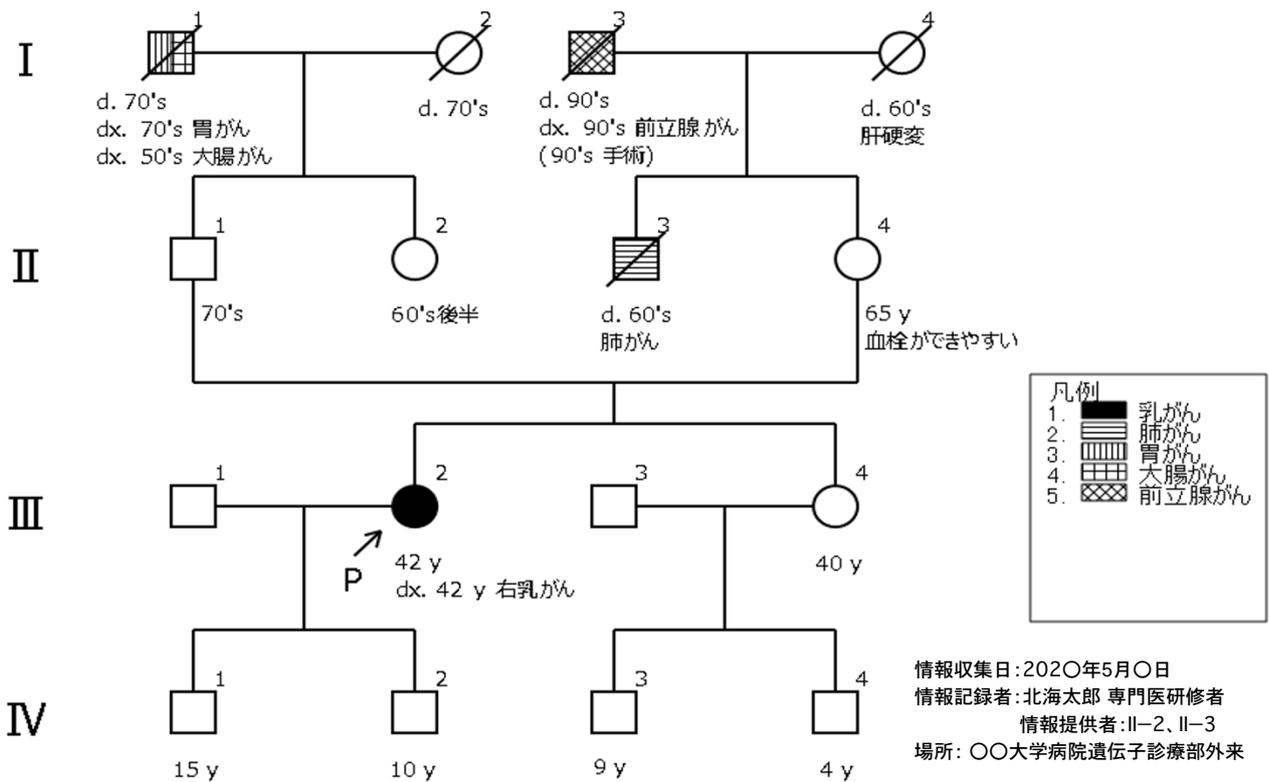


症例詳記 (Y)

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		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？

若年での乳がん発症および前立腺がんの家族歴があることから、BRCA1/2 等の遺伝学的検査を受けるかどうかの意思決定をするために来談。陽性であれば、乳房切除術や乳房温存術や予防的切除の選択肢など、治療方針に影響を与える可能性があるため、術式決定に向けた支援を求めている。同時に子供への遺伝する可能性やそのことによる心理的影響(罪悪感、不安)、将来の社会的差別や不利益(就労、保険等)への漠然として不安に対して、リスクの実際や制度面、検査を受けることの意味と影響を整理したいという思いも考えられた。

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。

【様式 1-2-8】

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があるため、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。