

がんゲノム医療における当院の遺伝カウンセリングの実際

The Reality of Genetic counseling in Cancer genomic medicine

佐久間 智美

Tomomi SAKUMA

要 旨

遺伝カウンセリングは、遺伝学的検査の前後で行われる。患者とその家族が遺伝性疾患について正しく認識し、疾患や心理社会的状況に適応していくことは、その後の医療や予防行動等の意思決定において重要である。当院では、がんゲノム医療や遺伝性腫瘍診療を強化するため、2025年4月よりがんゲノム医療センター所属の看護師を増員し、2名体制で医師と協働してがん遺伝子パネル検査および遺伝カウンセリングの調整と支援を行っている。同年7月より、婦人科外来通院中の卵巣癌患者に対し、遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）に関する遺伝カウンセリング受診の勧奨を行う取り組みを開始した。また、遺伝性腫瘍と診断された患者、および遺伝学的検査を受けず保留とした患者を遺伝カウンセリング外来でフォローアップする体制を整備した。その結果、遺伝カウンセリング予約件数は約1.6倍に増加した。今後の目標は、HBOC以外の遺伝性腫瘍が疑われる患者への遺伝カウンセリング受診勧奨の強化、ならびに遺伝性腫瘍と診断された患者に対する意思決定や健康管理の支援を継続的に行うことである。

1. はじめに

遺伝カウンセリングは、遺伝学的検査の前後で行われる。当院では、2016年に遺伝カウンセリング外来を開設し、2025年9月までに467件の遺伝カウンセリングを実施してきた。遺伝カウンセリングは、単に遺伝学的検査の情報提供を行うだけでなく、自律的な意思決定支援や心理社会的支援を提供することを目的としている。日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」¹⁾において、遺伝カウンセリングは「疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を患者が理解してそれに適応していくことを助けるプロセスである」と定義されている。患者とその家族が遺伝性疾患について正しく理解し、疾患や心理社会的状況に適応していくことは、その後の医療や予防行動等の意思決定において重要である。

がんゲノム医療における遺伝カウンセリングでは、遺伝性腫瘍と散発性腫瘍の違いをふまえ、疾患や遺伝学的検査、遺伝性腫瘍と診断された場合の血縁者の健康管理について情報提供を行う。当院で

は、2020年3月からがん遺伝子パネル検査を開始している。がん遺伝子パネル検査では、本来の検査目的とは異なる所見（二次的所見）が得られる場合がある。遺伝性腫瘍などの遺伝性疾患の原因遺伝子の変異（病的バリエーション）が腫瘍組織や生殖細胞系列で認められると、遺伝性腫瘍の疑い、もしくは確定診断に至る。患者が二次的所見の開示を希望する場合、担当医が患者に説明を行い、遺伝カウンセリング外来の受診を推奨している。

2. がんゲノム医療における当院の遺伝カウンセリング

2.1 当院での遺伝カウンセリングの実際

遺伝カウンセリングに至るまでの経緯は3つに大別される（表1）。当院の遺伝カウンセリング外来の流れを図1に示す。

① プレカウンセリング

遺伝カウンセリングの前に、遺伝担当看護師が患者と面談し、家族歴の聴取と家系図の作成を行っている。がんゲノム医療センター所属の看護師2名に

表1 遺伝カウンセリングに至るまでの経緯

- (1) 遺伝性腫瘍である可能性を心配している（病歴や家族歴から、あるいは医療者から情報提供を受けて）
- (2) コンパニオン診断で遺伝性腫瘍であることが判明した
- (3) がん遺伝子パネル検査の二次的所見で遺伝性腫瘍の可能性を指摘された

当院における遺伝カウンセリングのながれ

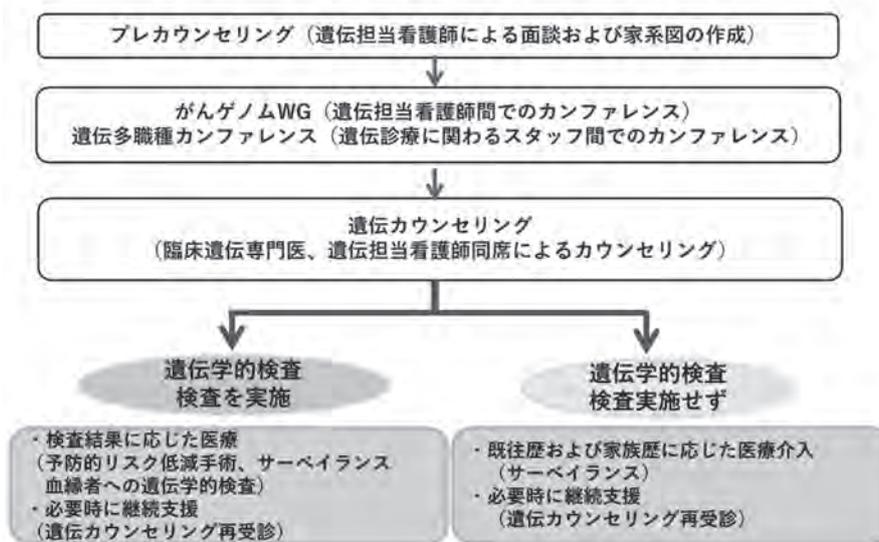


図1

加え、外来看護師2名と病棟看護師4名が遺伝担当看護師として業務に携わっている。

② がんゲノムワーキング・遺伝多職種カンファレンス

毎月1回、遺伝カウンセリングが予定されている全症例の検討を行っている。遺伝カウンセリングには、治療・管理などの医学的な知識に加え、心理的支援、生活療養支援、教育的関わり、倫理的・法的・社会的課題（ELSI）への対応、他機関・多専門職間の調整能力などが求められるため、チームとして対応することが望ましい。当院でも、臨床遺伝専門医、腫瘍専門医、遺伝担当看護師が、家系図による遺伝学的リスクの評価、患者背景や受診理由、および遺伝学的検査に対する考えなど、プレカウンセリングで得た情報を共有し、対象者に合わせた遺伝カウンセリングが提供できるよう検討している。遺伝診療体制に関する議題の場合、検査科や医事課の担当者がカンファレンスに参加することもある。

③ 遺伝カウンセリング

臨床遺伝専門医と遺伝担当看護師が協働して行っている。初回遺伝カウンセリングでは、遺伝性腫瘍について説明し、予測される発症リスクおよび対策などを提示する。その上で遺伝学的検査の受検に対する意思を確認し、希望される場合は検査を実施す

る。2回目の遺伝カウンセリングで、遺伝学的検査結果を開示する。病的バリエーションが認められた場合には、今後の対策、具体的には早期発見のための検診（サーベイランス）や発症予防の手術（リスク低減手術）、および血縁者の遺伝カウンセリングなどについて、より詳細に情報提供を行う。

2.2 遺伝カウンセリングでの意思決定支援

遺伝カウンセリングでは、患者と家族の目的に応じて必要な情報提供を行い、患者の心情に配慮しつつ、対話を通じて患者自身が理解できるよう支援することを大切にしている。また、遺伝性腫瘍と診断された患者は、血縁者との遺伝情報の共有、診断・検査の時期など重要な意思決定をしなければならない場面があり、心理社会的影響が生じる可能性もある。患者の心情に寄り添いながら、様々な場面での意思決定や、遺伝性腫瘍とともに生きることを継続的に支援することが重要であると考えている。

2.3 未発症血縁者への情報共有と受診について

遺伝性腫瘍の診断は、疾患の特徴に合わせた検査や治療介入によって、血縁者の死亡率低下に寄与する可能性がある。そのため、遺伝性腫瘍と診断された患者が、医学管理が推奨される年齢までに遺伝情報を血縁者に伝えることは、血縁者の健康管理にとって重要である。当院では、希望する血縁者にも

遺伝カウンセリングを提供し、遺伝学的検査を実施している。

遺伝カウンセリングでは、遺伝性腫瘍と診断された患者が、血縁者に対して「いつ」「どの情報を」「どのように」伝えていくかを、共に考えるプロセスを大切にしている。即座の決断が困難であることは当然であり、心配や不安があること、家族間でも遺伝性を知ることに対する意見の不一致が見られることは自然な反応である。患者自身が気持ちを整理し、対応していく過程を医療者が見守り、悩みや不安を相談できる環境を保障することが重要である。

3. 今後のがんゲノム医療の推進に向けての取り組み

がんゲノム医療の推進および病院機能の強化を目的として、2025年4月に看護師が増員された。現在、看護師2名ががんゲノム医療センターに所属し、医師と協働してがん遺伝子パネル検査や遺伝カウンセリングに伴う患者説明や調整を行っている。以下に、看護師2名体制となってからの取り組みについて報告する。

3.1 卵巣癌患者に対する遺伝カウンセリングの案内

2025年7月より、婦人科外来を受診する卵巣癌患者に対し、遺伝カウンセリング外来受診の説明補助を行う取り組みを開始した。卵巣癌の約15%が遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC: Hereditary Breast and Ovarian Cancer）であり、原則として全ての卵巣癌患者には、HBOCの遺伝カウンセリングおよびBRCA1/2 遺伝学的検査が医学的に推奨されており、保険診療での実施が可能である。

これまでも婦人科医師が卵巣癌患者に対し遺伝カウンセリング外来受診の勧奨を行っていたが、受診に至らない事例も多かった。医師が外来診療において説明に割ける時間が限られていることが一因と考え、看護師による説明補助を開始した。看護師から案内を行う際には、単に遺伝性腫瘍についての説明や遺伝学的検査希望の有無を確認するだけでなく、患者背景や遺伝性に対する考えなどを確認し、個別性を意識しながら相談に応じている。

3.2 フォローアップ、継続した支援の提供

2025年7月より、遺伝性腫瘍と診断された患者、および遺伝学的検査を受けず保留とした患者を対象に、遺伝カウンセリング外来でフォローアップを行う体制を整備した。具体的には、診断後の健康管理支援、および遺伝学的検査を保留にした患者や血縁

者の意思決定支援を継続的に行うことを目的とし、対象患者に配布する案内用紙を作成してフォローアップについての周知を行っている。現在は、フォローアップの案内と並行して、遺伝性腫瘍と診断された患者のサーベイランス受診状況の確認も行っている。開始後間もないが、サーベイランス受診につながった事例が6例、リスク低減卵管卵巣摘出術（RRSO）の決断の契機となった事例が1例あった。

4. 今後の展望

より良い遺伝性腫瘍診療を目指して、今後下記の取り組みを検討している。

① HBOC以外の遺伝性腫瘍が疑われる患者の遺伝カウンセリング外来受診率向上

子宮内膜癌患者のうちリンチ症候群の可能性が高い患者に対し、遺伝カウンセリング外来受診の説明補助を遺伝担当看護師が行うことを計画している。

② 遺伝性腫瘍と診断された患者に対する健康管理の継続的な支援

現在、サーベイランスの予約は患者自身が取得する体制となっている。患者による予約では、サーベイランスを全く受診していない、もしくは受診歴はあるものの適切な間隔で受診されていないケースも散見される。また、リスク低減手術を受けるか否かについて悩んでいる場合もある。遺伝カウンセリング外来でフォローアップしている患者においては、外来受診時にサーベイランスの受診状況確認、予約補助やリスク低減手術に関する意思決定支援を行う予定である。

現状では当院の遺伝性腫瘍診療はまだ不十分だと考える。遺伝性腫瘍患者が適切な遺伝医療を受けられるよう、今後も尽力したい。

引用文献

- 1) 日本医学会. 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン.
https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_2022.pdf
[参照日2025-10-26]

参考文献

- 1) 山田崇弘, 他. 臨床遺伝専門医テキスト①臨床遺伝学総論. 診断と治療者; 2021.
- 2) 井本逸勢, 他. 臨床遺伝専門医テキスト①臨床遺伝学総論. 診断と治療者; 2021.
- 3) 角南久仁子, 他. がんゲノム医療遺伝子パネル検査実践ガイド. 医学書院; 2020.
- 4) 三宅英彦, 他. 遺伝カウンセリング標準テキスト. 診断と治療者; 2023.