



かえる倶楽部タイムズ

特集「 遺伝性腫瘍と遺伝カウンセリング」

がんゲノム情報の蓄積が盛んになり、がんゲノム医療への期待が高くなってきた時期の2013年に、米国の女優のアンジェリーナ・ジョリーさんがNew York Times紙に公表したことが、乳癌診療と遺伝医療の領域に「アンジェリーナ効果」と呼ばれる大きな社会現象を引き起こしました。彼女はBRCA1遺伝子に病的変異を保持していて、将来、乳癌と卵巣癌に罹患する可能性が高いことがわかり、発病する前に両側乳房を切除し、更に数年後に両側の卵巣卵管を切除する手術を受けました。この記事の公表後、自分の乳癌と卵巣癌の発癌リスクを知るためにBRCA1/2遺伝子の検査を受ける方が、劇的に増えました。この一件は一般社会の中で、遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)のみならず、遺伝性腫瘍の認知度を高めました。

生殖細胞系列BRCA1/2検査をコンパニオン検査としているPARP阻害薬の登場、癌細胞の体細胞遺伝子変異を検索する癌ゲノムプロファイリング検査の実用化にともなって、遺伝性腫瘍の原因遺伝子に病的変異を持っていることが判明する方が増えてきています。

遺伝子情報を知るとは、それを疾患の予防・早期発見やより適切な治療法に結びつけられるという良い面だけでなく、将来の発病や、差別されるのではというような不安を抱くようになり、家人にどのように伝えるべきかわからないといった悩みを持つという負の面も併せ持っています。この様な問題を少しでも解消するために遺伝カウンセリングの必要性が高まっています。

表：主な遺伝性腫瘍

遺伝性腫瘍	遺伝形式	原因遺伝子	頻度	腫瘍スペクトラム																その他	メモ
				乳房	卵巣	膵	前立腺	大腸	胃	小腸	子宮	膀胱	皮膚	胆管系	脳・CNS	甲状腺	副甲状腺	副腎	網膜		
遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)	AD	BRCA1*, BRCA2*, PALB2, etc	乳癌の5-6%、 卵巣癌10-60%	○	○	○	○														
リンチ症候群	AD	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EpCAM	大腸癌の2-4%		○			○	○	○	○	○			○	○					
家族性大腸腺腫症(FAP)	AD	APC						○	○	○						○	○			○	デスモイド腫瘍、肝芽腫
Peutz-Jeghers症候群	AD	STK11		○	○	○		○	○	○	○									○	精巣・肺
若年性ポリポース症候群	AD	BMPR1A, SMAD4						○	○	○											
Cowden病 (PTEN過誤腫症候群)	AD	PTEN		○				○			○	○	○			○					
多発性内分泌腫瘍症I型(MEN1)	AD	MEN1*				○									○		○	○		○	胸腺
多発性内分泌腫瘍症II型(MEN2)	AD	RET*	甲状腺髄様癌の30%													○		○			
von Hippel-Lindau病	AD	VHL				○						○			○			○	○	○	精巣、内耳
遺伝性Paraganglioma 褐色細胞腫症候群	AD	SDHD, SDHAF2, SDHC, SDHB, MAX, TMEM127										○									
Li-Fraumeni症候群	AD	TP53		○											○			○		○	骨軟部肉腫、3胚葉から様々な腫瘍

AD：常染色体優性遺伝、*：保険適応の遺伝学的検査あり

当院では、2021年5月より月2回、京都大学病院遺伝子診療部の認定遺伝カウンセラーである鳥嶋雅子先生に非常勤で来ていただき、遺伝カウンセリング外来を始めました。遺伝カウンセリングには、周産期領域、小児疾患領域、成人非腫瘍性疾患領域、遺伝性腫瘍領域という4つの領域があり、当院では、遺伝性腫瘍を専門にした遺伝カウンセリングを行っています。

対象は、自分の癌が遺伝性ではないかと不安に感じている癌患者の全て、家系に癌患者が多く自分も癌になるのではと不安を抱いている方々や、既に遺伝性腫瘍と診断されている癌患者さんとその家系の方々です。

関西電力病院
乳腺外科
部長 佐藤 史顕



京都大学医学部卒、京都大学医学博士
日本乳癌学会評議員・乳腺専門医
日本外科学会専門医、がん治療認定医
検診マンモグラフィー読影認定医
乳がん検診超音波検査実施・判定医師
＜所属学会＞
日本外科学会、日本乳癌学会、日本遺伝性腫瘍学会
日本癌治療学会、日本癌学会、日本遺伝カウンセリング学会
米国癌学会、米国臨床腫瘍学会、
日本オンコプラスチックサージェリー学会、
日本リンパ浮腫治療学会、等

実際の遺伝カウンセリングでは、

- 1) 対話を通して、クライアント(カウンセリングを受ける方)の臨床情報、家系情報、不安に感じている事等の情報を集め、
- 2) 遺伝、遺伝子や遺伝学的検査についての正しい情報を提供し、
- 3) 不安を取り除き、検査や治療に関して適切な選択をしていただくように導きます。
- 4) 遺伝学的検査をおこない、結果を平易な言葉で説明します。



写真: 実際の遺伝カウンセリングの様子

話の内容が他の患者さんに聞こえないように、一般の診察室ではなく、広い会議室をつかっております。複数の家族の方が付き添いに来られても問題ありません。



2021年5月～12月に、のべ26回の遺伝カウンセリングを行い、13回の遺伝学的検査の中から6件の病的変異を見出しました。更に**その中から1件、予防的卵巣卵管切除術を受けるまでに至った症例を経験**しました。2021年は院内症例に限定して運用してきましたが、2022年より院外症例を受け入れることとしました。受診をご希望の方がおられれば、当院地域連携室にお問合せください。

診療日: 毎月第1・3木曜日、13:30～16:30

カウンセリング費用:

基本的に自費(初回1万円/1時間、保険診療による遺伝学的検査後の場合は保険で1回1000点)

遺伝学的検査:

血液で検査します。当院で行うことができます。

遺伝性腫瘍の診断では、BRCA1/BRCA2(条件付)、MEN1、RET、RB1以外の遺伝学的検査は全て、自費検査になります。

単遺伝子の検査から、複数の遺伝子をまとめて行うパネル検査まで対応しております。

リスク低減手術:

リスク低減卵巣卵管切除術は、保険適応症例、自費症例ともに対応しております。

担当: 鳥嶋雅子(非常勤、認定遺伝カウンセラー)、佐藤史顕(乳腺外科)、辻なつき(婦人科、臨床遺伝専門医)

お知らせ

「総合診断科」のご案内

関西電力病院では、患者さんにご紹介頂く先生方の利便性向上を目的として「総合診断科」を開設しております。診療科の特定が困難等、お困りの際は是非ご紹介下さい。

【ご紹介頂く対象となる患者様】

不明熱や、症状・病変が複数臓器にまたがる疾患等、診療科の特定が困難、あるいは複数の診療科への紹介が必要な患者さんをご紹介下さい。

当院病院長が中心となって診療を担当し、診断結果に基づいて適切な専門診療科へ繋がります。

【診療日程】 火曜日(午前)

◎ご紹介頂く際は、地域医療連携室までお申し込み下さい。

