

がんゲノム医療の 遺伝カウンセリング

2019/10/12

国立がん研究センター東病院

遺伝子診療部門

平岡 弓枝



国立がん研究センター
東病院

National Cancer Center Hospital East

遺伝カウンセリングとは？

- ・家族にがんが多くて心配…
- ・自分の家の病気は遺伝なの？
- ・なぜ遺伝になったの？
- ・誰に伝わるのかしら？
- ・子どもにどう言えばいいだろう



臨床遺伝専門医

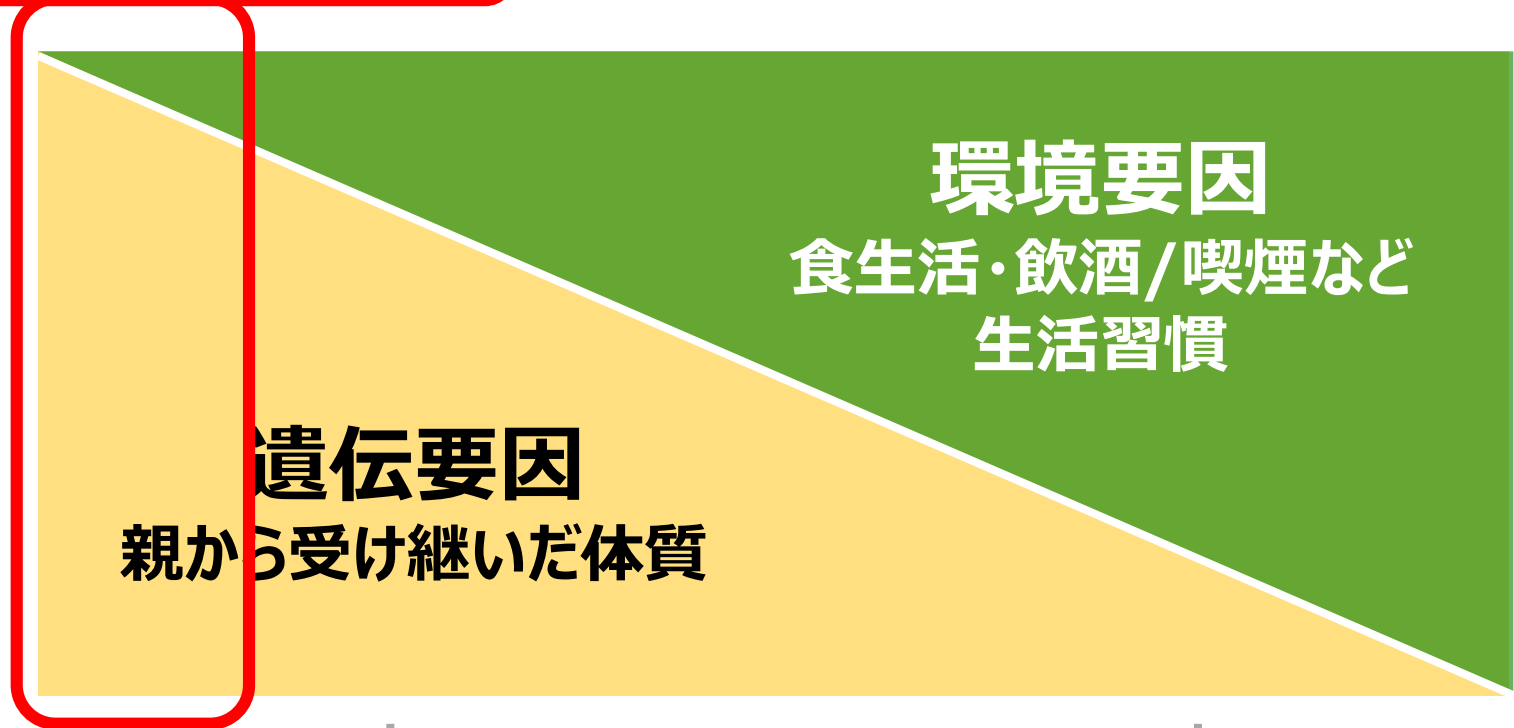
認定遺伝カウンセラー



- ・聞きたいこと、心配されていることを確認します
- ・家族歴を伺い、家系図を描きます
- ・遺伝性のがんについて詳しく説明します
- ・遺伝子検査で調べるかどうか検討します
- ・今後について一緒に考えていきます

病気には遺伝要因(体質)と環境要因が影響している

がん全体の約5%が
遺伝性と言われています



遺伝要因の影響が大きい
単一遺伝子病
(遺伝性のがん)

遺伝×環境
多因子病
(がん、糖尿病、高血圧)

環境要因の影響が大きい
ケガ、事故、感染症など

遺伝子変異と遺伝性のがん

ヒトは同じ種類の遺伝子を
2つずつ持っています

●人の体の細胞



①



②



2つの遺伝子のうち片方が変異
もう片方は働いている

両方とも変異すると
がん化にすすむ

●遺伝性腫瘍の人の体の細胞

生まれた時から片方の遺伝子に
変異を持っている



①



遺伝性のがんの診断には
がんになっていない組織(血液)で遺伝子検査を行います

「遺伝性のがん」の可能性を疑う特徴

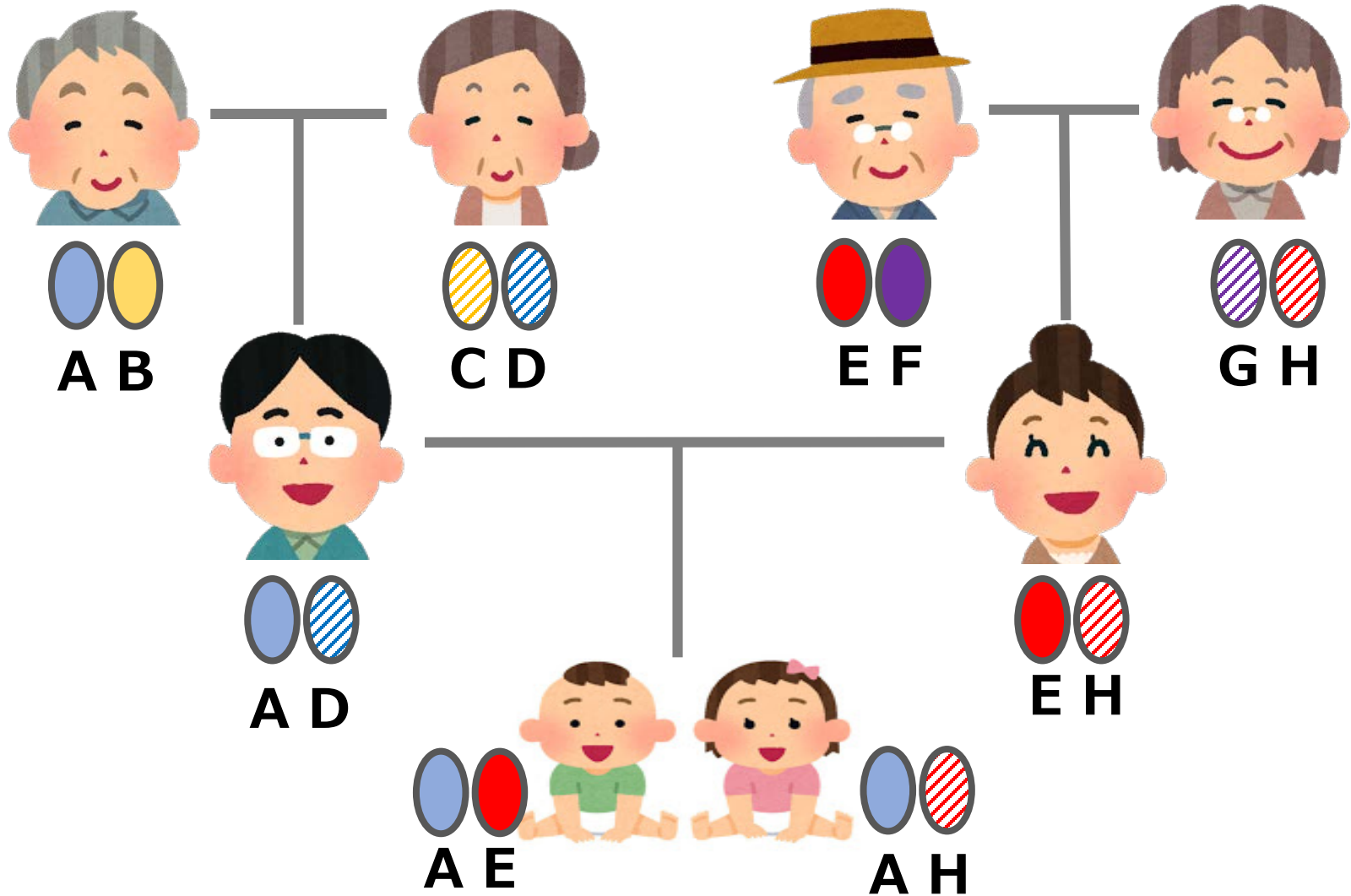
- ◆ **父方/母方どちらかに集中して、同じ種類のがんが目立つ、特徴的な組み合わせのがんが目立つ。**
(例：母方に乳がんや卵巣がんの親せきが多い...)
- ◆ **家系内に稀ながん(希少がん)が目立つ。**
- ◆ **若年性** (例：50歳未満の大腸がん, 40歳未満の乳がん...)
- ◆ **重複性・多発性** (例：大腸がんと子宮体がんの重複・両側乳がん...)
- ◆ 一般的にあまり見られないようながん (男性乳がんなど)
- ◆ 合併が知られている身体の特徴や病気がある
- ◆ **がんゲノム医療の遺伝子パネル検査からわかる可能性がある**

主な遺伝性のがん

主な遺伝性腫瘍	発症する可能性があるがん種	原因遺伝子
遺伝性乳がん卵巣がん 症候群	乳がん, 卵巣がん, 膵臓がん, 前立腺がん...	BRCA1, BRCA2
リー・フラウメニ症候群	乳がん, 骨肉腫, 軟部肉腫, 脳腫瘍, 副腎皮質がん, 白血病, 肺がん, その他...	TP53
遺伝性びまん性胃がん	胃がん, 乳がん	CDH1
カウデン症候群	乳がん, 子宮体がん, 甲状腺がん, (消化管ポリープ, 大頭症, 皮膚症状...)	PTEN
リンチ症候群	大腸がん, 子宮体がん, 小腸がん, 泌尿器がん, 胃がん, 卵巣がん...	MLH1, MSH2 PMS2, MSH6
ポイツ・イエガース症候群	大腸がん, 胃がん, 乳がん, 卵巣がん, 膵臓がん, (消化管ポリープ)	STK11
家族性大腸ポリポーシス	大腸ポリープ, 大腸がん...	APC, MUTYH
多発性内分泌腫瘍2型	甲状腺髄様がん, 副腎の褐色細胞腫...	RET

知っておくことで、予防・検診など対策がとれるものが多い

遺伝子は下の世代にどう遺伝する？



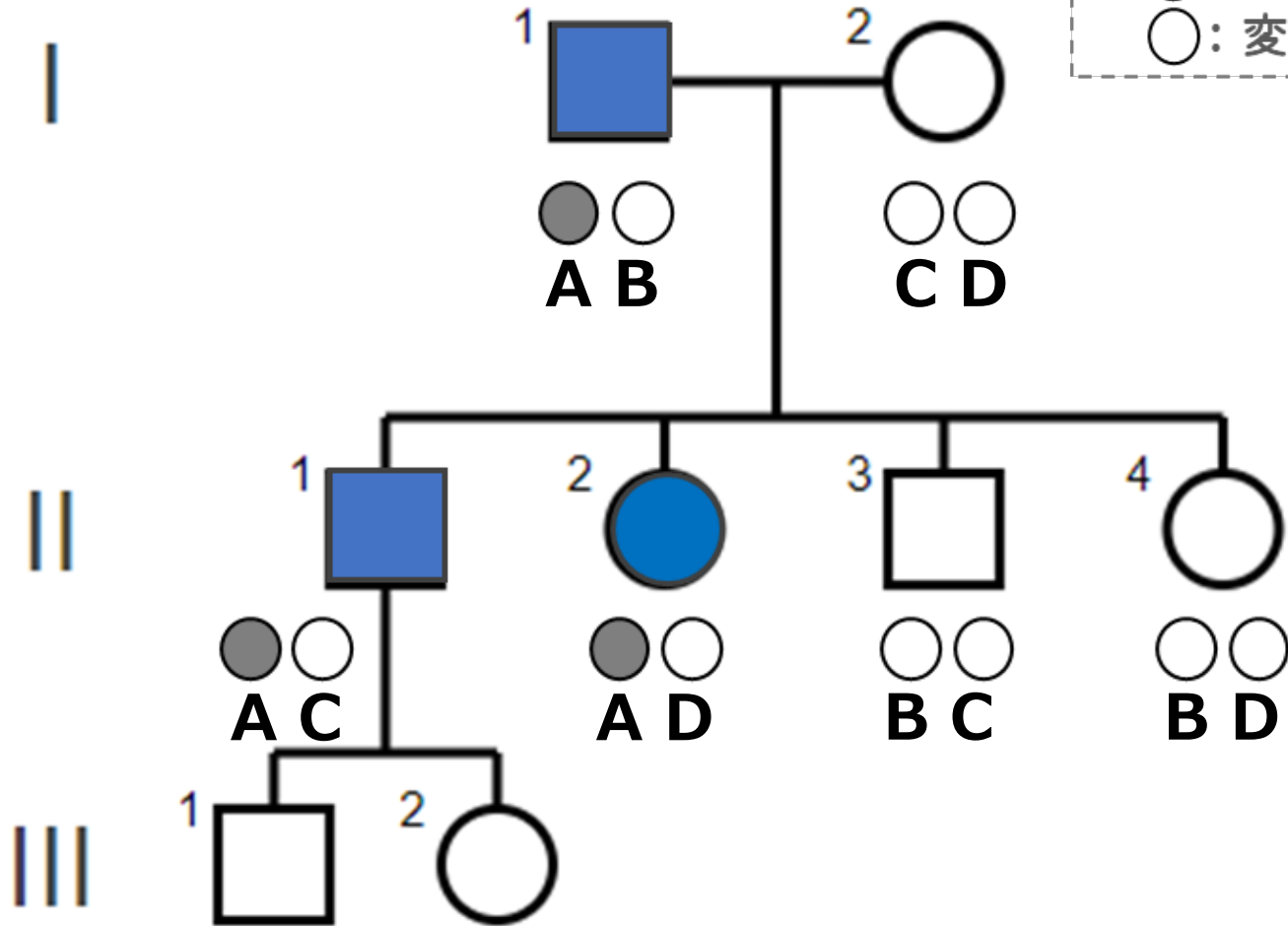
ヒトは遺伝子を2個ずつ持っている
2個の遺伝子のうち、どちらか1つが次の世代に受け継がれる

遺伝性のがんの多くは1/2の確率で遺伝する

青色：発症

●：変異のある遺伝子

○：変異のない遺伝子



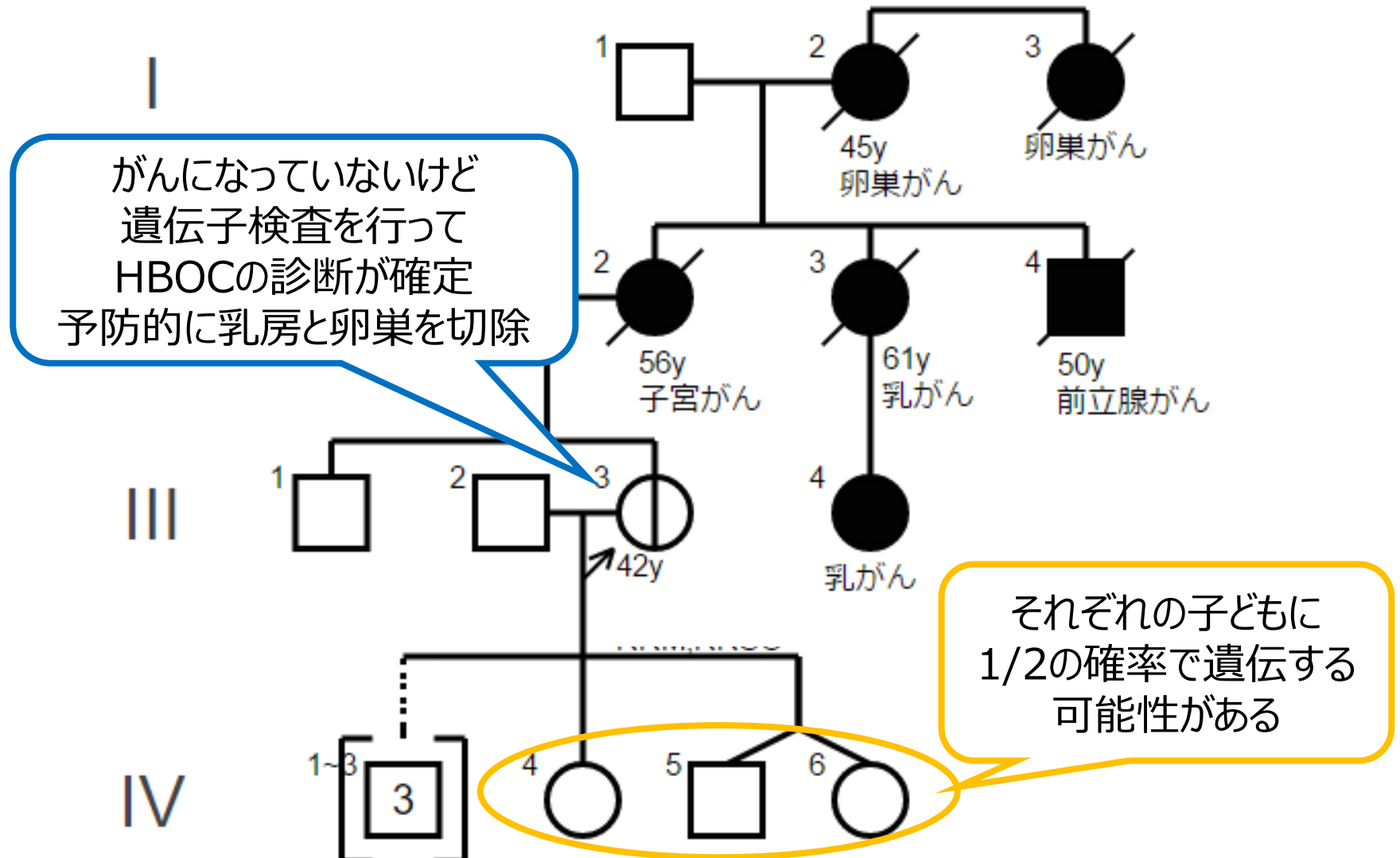
主な遺伝性のがん

主な遺伝性腫瘍	発症する可能性があるがん種	原因遺伝子
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	乳がん, 卵巣がん, 膵臓がん, 前立腺がん...	BRCA1, BRCA2
リー・フラウメニ症候群	乳がん, 骨肉腫, 軟部肉腫, 脳腫瘍, 副腎皮質がん, 白血病, 肺がん, その他...	TP53
遺伝性びまん性胃がん	胃がん, 乳がん	CDH1
カウデン症候群	乳がん, 子宮体がん, 甲状腺がん, (消化管ポリープ, 大頭症, 皮膚症状...)	PTEN
リンチ症候群	大腸がん, 子宮体がん, 小腸がん, 泌尿器がん, 胃がん, 卵巣がん...	MLH1, MSH2 PMS2, MSH6
ポイツ・イエガース症候群	大腸がん, 胃がん, 乳がん, 卵巣がん, 膵臓がん, (消化管ポリープ)	STK11
家族性大腸ポリポーシス	大腸ポリープ, 大腸がん...	APC, MUTYH
多発性内分泌腫瘍2型	甲状腺髄様がん, 副腎の褐色細胞腫...	RET

知っておくことで、予防・検診など対策がとれるものが多い

遺伝性のがん(例)：遺伝性乳がん卵巣がん症候群

Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC)



がんゲノム医療で「遺伝性のがん」がわかるかもしれない

OncoGuide™ NCCオンコパネル

- **がん組織**—**非がん組織(血液)**の遺伝子を同時に解析する検査
↳ **遺伝性のがんの原因遺伝子を検出**

予期せず遺伝性のがんの診断に繋がる可能性があります

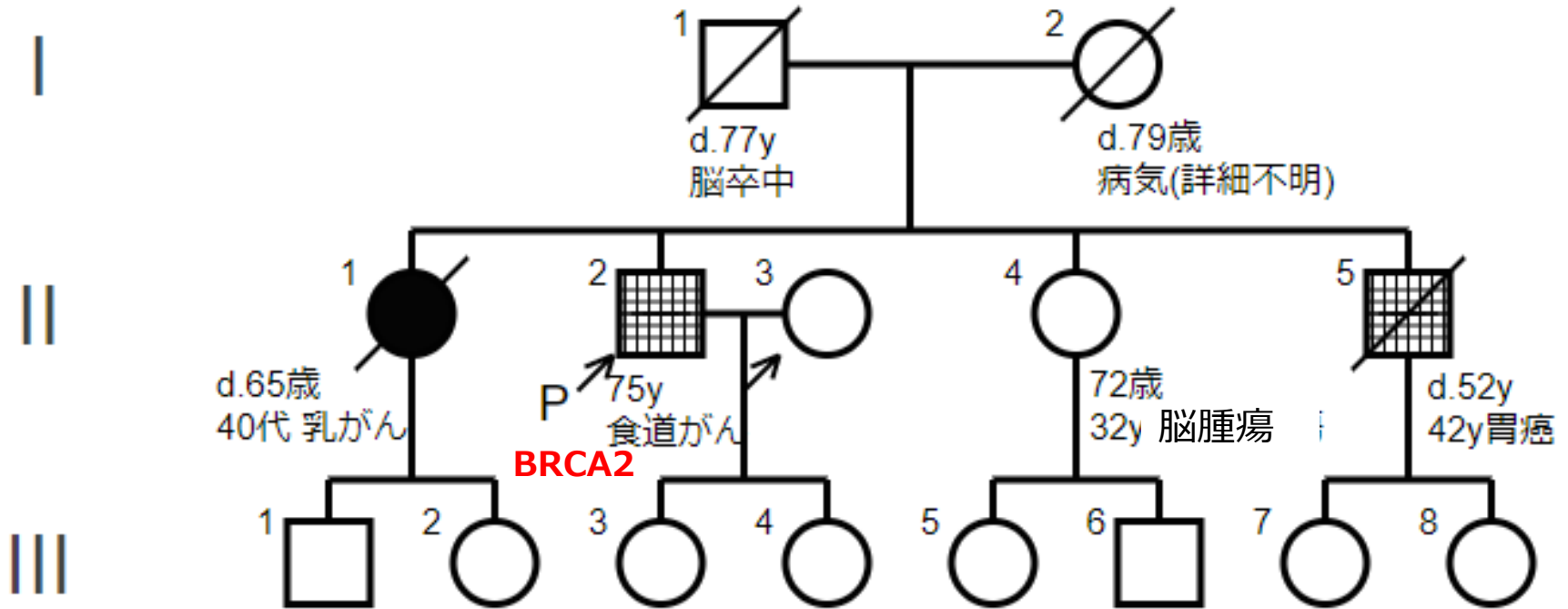
FoundationOne® CDx

- **がん組織**の遺伝子を解析する検査
↳ **遺伝性のがんの可能性がわかるかもしれない**

診断には改めて非がん組織(血液)での遺伝子検査が必要です

がんゲノム医療で「遺伝性のがん」がわかるかもしれない

※想定される家系図です



2019/10/12
作成：平岡

がんゲノム医療の同意書

遺伝性のがんに関する情報提供を希望するか、同意書で確認します
知ること・知らないでいること、どちらの考えも尊重されます

遺伝性疾患を知ることの利益と不利益

※遺伝性のがんだけでなく、遺伝性疾患全体での一般論

	利益 (Benefits)	不利益 (Harms)
医学的	<ul style="list-style-type: none">・早期に効果的な予防/治療が可能・十分な検診が可能・不要な検診が減らせる・予後が改善される・診断が確定できる	<ul style="list-style-type: none">・無効または有害な予防・治療が行われる
心理社会的	<ul style="list-style-type: none">・(遺伝性に関する)不確実性の軽減・不安の軽減・心理的適応の機会を得る・教育/就職/保険/対人関係において現実的な計画が立てられる・遺伝的リスクの存在を他の血縁者に気づいてもらえる	<ul style="list-style-type: none">・自己イメージが変わる・親子関係・兄弟姉妹関係に影響する・不安や罪悪感が増える・教育/就職/対人関係について自己及び周囲からの期待が変化する・就職/保険でのネガティブな扱いを受ける・実親ではなかった、養子関係が発覚
生殖関係	<ul style="list-style-type: none">・情報を得た人が自らの家族計画を選択	<ul style="list-style-type: none">・意思決定を他人から強要される可能性

遺伝カウンセリングとは？

臨床遺伝専門医
主治医



遺伝学的検査
診断・治療

認定遺伝カウンセラー

独立した立場から
意思決定支援



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人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセス。

1. 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈
2. 遺伝現象，検査，マネージメント，予防，資源および研究についての教育
3. インフォームド・チョイス，およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング

リスク評価

医学的情報提供

心理社会的支援

まとめ

- 病気の発症には遺伝要因(体質)と環境要因が影響しています。
- 遺伝性のがんを知っておくことで、対応策・予防策がとれる場合があります。
- 遺伝性のがんの診断は...
 - 患者さんの病歴、がんの特徴、家族歴から遺伝性を疑い、遺伝子検査を受けて診断されます。
 - がんゲノム医療の遺伝子パネル検査を受けることで、偶然、遺伝性のがんの診断に繋がる場合があります。
- 個人の希望（知ること・知らないでいること）が尊重されます。

**東病院の家族性腫瘍外来(遺伝カウンセリング)では
遺伝性のがんの患者さん/ご家族のサポートをしています**