

講演 6

遺伝カウンセリングを通して考える

“いのちと未来の選択”

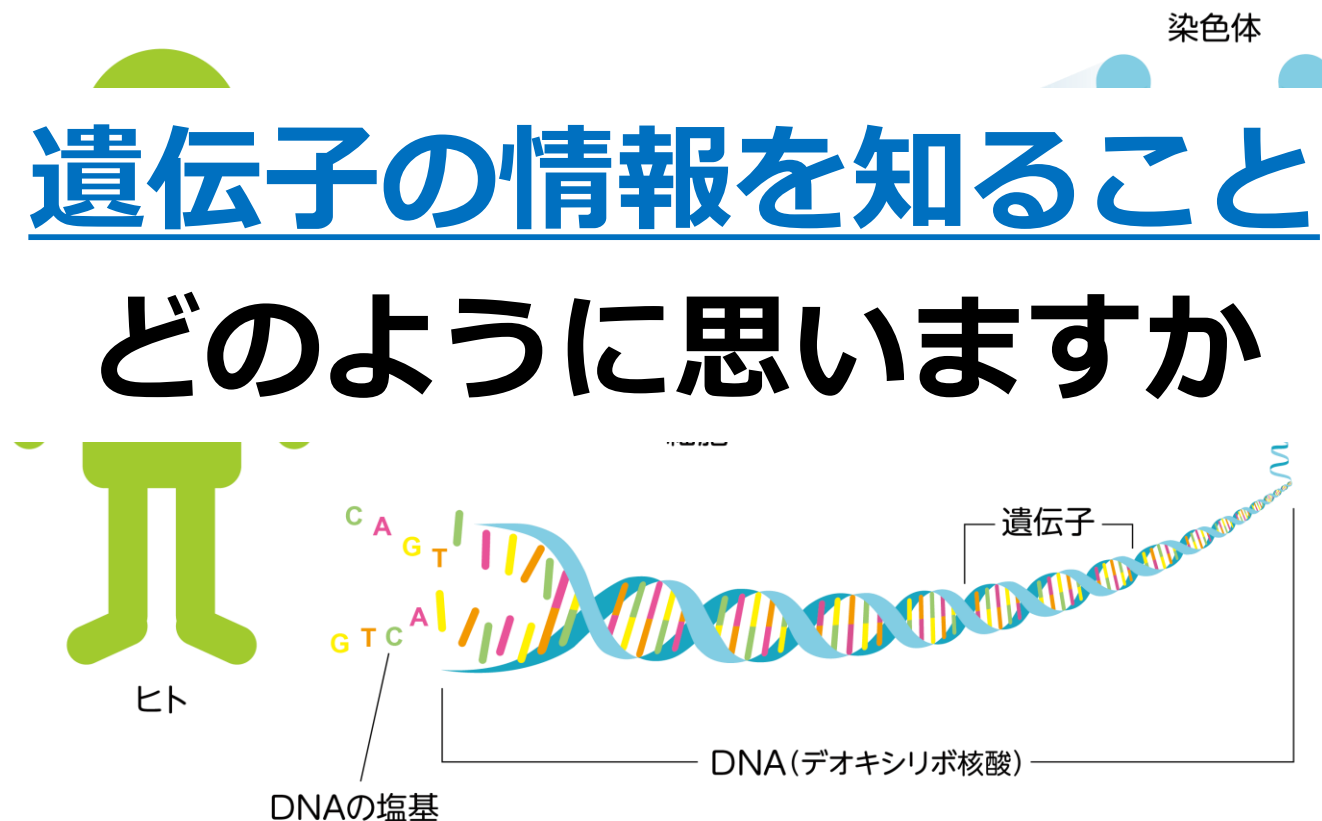
—遺伝外来のご案内—



大分大学医学部附属病院 遺伝子診療室
認定遺伝カウンセラー 塚谷 延枝

遺伝子の情報が、さまざまな診療科で
診断・予防・治療に活用されています

遺伝子の情報を知ること どのように思いますか



良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるように するための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律 (通称：ゲノム医療推進法)

令和5年6月16日公布・施行

基本理念

- ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における**世界最高水準のゲノム医療**を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること
- ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、その研究開発及び提供の各段階において**生命倫理への適切な配慮**がなされるようにすること
- 生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報には、それによって当該個人はもとよりその家族についても将来の健康状態を予測し得る等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該**ゲノム情報の保護**が十分に図られるようにするとともに、当該ゲノム情報による**不当な差別が行われることのないようにする**こと

遺伝子検査で得られる情報

生涯変化しない

不変性

将来の病気を予測しうる

予測性

遺伝
情報

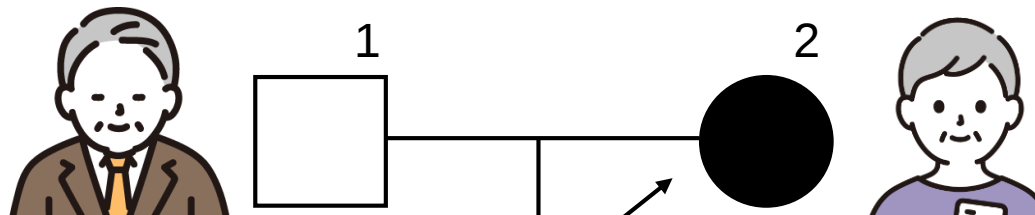
家系で同じ情報を共有する

共有性

あいまいさを持つ

あいまい性

I



こういち さん

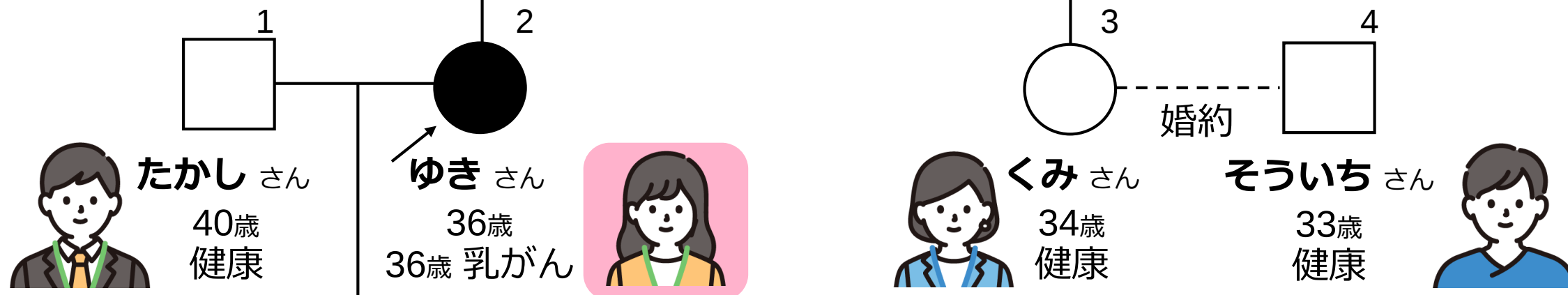
60歳
48歳 高血圧症

さち さん

60歳
35歳 50歳 乳がん

ゆき さんの 家系図 (例)

II



たかし さん

40歳
健康

ゆき さん

36歳
36歳 乳がん

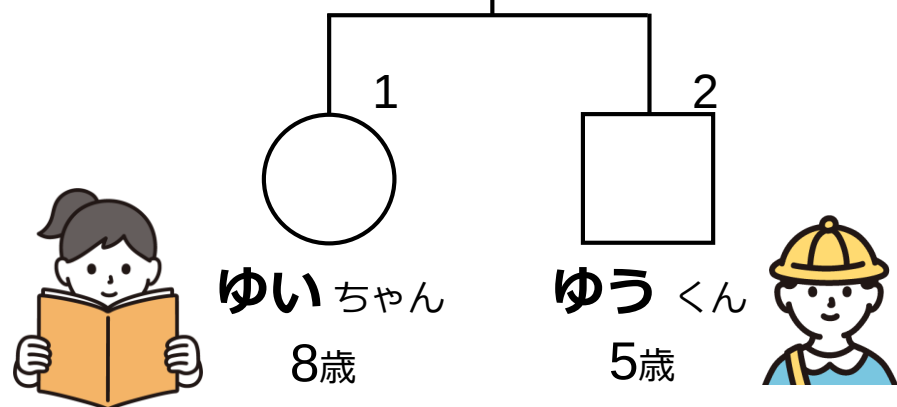
くみ さん

34歳
健康

そういち さん

33歳
健康

III



ゆい ちゃん

8歳

ゆう くん

5歳

13歳・26歳 母のさち さんが乳がんを発症

27歳 結婚

28歳・31歳 第1子 ゆい ちゃん・第2子 ゆう くん 出産

35歳 乳がん検診 (年1回) を開始する

36歳 検診にて早期の乳がんがわかる

手術前にBRCA1/2遺伝子検査*を検討

<*適応条件> ① 45歳以下で乳がんと診断 ② 乳がんの家族歴

生涯で各がんを発症する確率

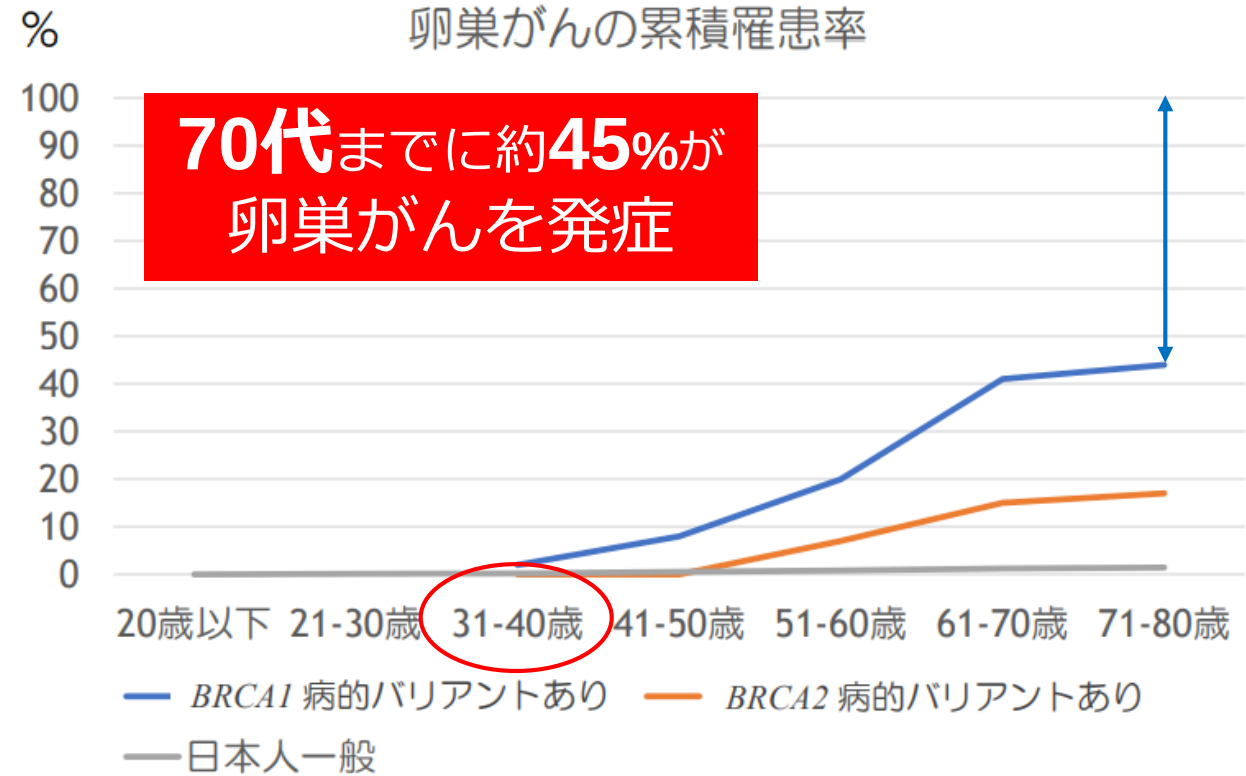
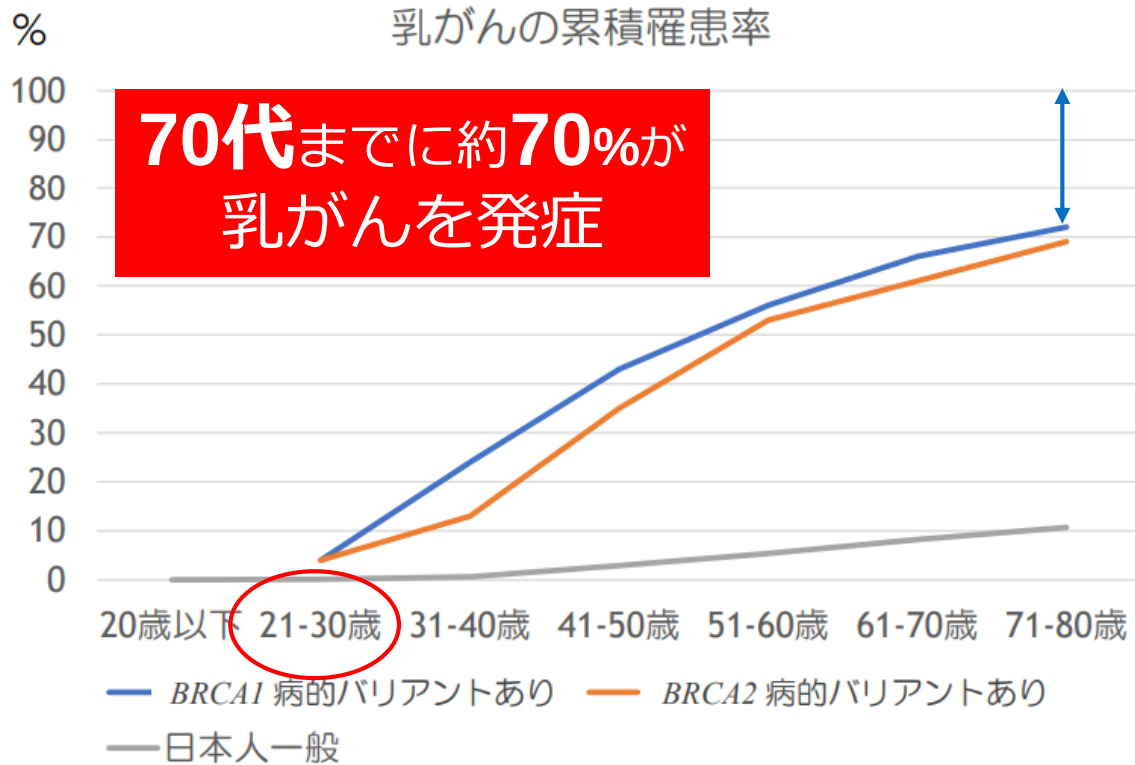
—遺伝性乳がん卵巣がん (HBOC)—

がんの種類	日本人一般	BRCA1 遺伝子に HBOCに関連する 遺伝子の変化がある場合	BRCA2 遺伝子に HBOCに関連する 遺伝子の変化がある場合
乳がん（女性）	10.6%	46～87%	38～84%
乳がん（男性）	0.1%（欧米） 約4～8倍	1.2%	最大8.9%
卵巣がん	1.6%	39～63%	16.5～27%
前立腺がん	10.8% 約24～39倍	～29%	～60%
膵臓がん	2.6%（男性） 2.5%（女性）	1～3%	2～7%
悪性黒色腫（皮膚・眼）			リスク上昇

各年代までに乳がん／卵巣がんを発症する確率

—遺伝性乳がん卵巣がん (HBOC)—

発症しない人もいる



若くして発症

(資料1,11を改変)

“遺伝情報を知る”意義と注意点



- がんを発症した原因を特定できる。納得につながる。
 - 治療や予防の選択肢を検討できる。体質に応じた健康管理ができる。
 - 結婚や妊娠・出産などのライフイベントを考慮した人生設計が可能になる。
 - がん発症への不安（いつ、どのようながんを発症するかわからない）
 - 生涯にわたる検診の継続負担
 - （いつ）リスク低減手術を受けるべきか
 - 家族に自身の体質や遺伝性についてどのように伝えるか
 - 血縁者の健康管理に役立てることができる。
 - ⇒早期発見・早期治療
 - 家族関係に影響を与える可能性
 - リスクのある血縁者との情報共有の負担
 - 血縁者への遺伝に対する自責の念
 - 血縁者の中で自分だけ遺伝性がんではなかったことへの罪悪感・申し訳なさ
- 遺伝情報
- がん発症への不安（いつ、どのようながんを発症するかわからない）
 - 生涯にわたる検診の継続負担
 - （いつ）リスク低減手術を受けるべきか

遺伝情報を知り、 “いのち”を考え、未来を選択するために

- 遺伝情報を知るとは、健康管理に役立つ一方で、さまざまな思いが生まれることもあります。これまでの人生を振り返り、これからの生き方を再確認することがあるかもしれません。そのような中でも、ご自身にとって大切なことを再確認し、前に進んでいる方々がいらっしゃいます。
- 遺伝について考えたいとき、迷うことがあるとき、大分県には、**“遺伝カウンセリング”**という相談の場があります。
- 遺伝カウンセリングでは、正確で最新の情報をお伝えしながら、相談者の方がご自身の気持ちを整理し、その時点で納得のいく選択ができるよう、お手伝いしています。
- 遺伝カウンセリングを多くの方に知っていただき、安心して遺伝医療を受けられる環境を整えていけるよう、私たちも努めてまいります。

遺伝情報を活用しながら、ご自身やご家族の健康を守り、
自分らしく人生を歩んでいけることを心から願っています。





当院では **3** つの領域において
臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが
各診療科と連携し
患者さんやご家族の“遺伝”に関する
不安や疑問に寄り添い支援します。

- 1 遺伝性のがんについて**
遺伝性乳がん卵巣がん (HBOC) などのリスク評価や
予防、治療方法についてご提案します。
- 2 神経・筋疾患について**
遺伝性の神経や筋肉の病気について、
検査や治療、ライフプランなどに関するご相談に対応します。
- 3 小児期や妊娠に関連する遺伝性疾患について**
生まれつきのこどもの病気や妊娠に関連する
遺伝的なご相談に対応します。

 大分大学医学部附属病院 Oita University Hospital

遺伝子診療室

〒879-5593 大分県由布市挾間町医大ケ丘1丁目1番地

TEL. 097-586-5250

(医事課医事サービス係 月～金(土日祝日除く) 9時～17時

<https://www.med.oita-u.ac.jp/iden>



遺伝外来のご紹介

外来日

小児科
要相談



産科婦人科
金曜日 午後



脳神経内科
水曜日 午後



完全予約制 (1時間程度)

費用

1回 **5,500円** (税込) ※自由診療

お気軽にお問い合わせ・ご予約ください

 **097-586-5250**

(医事課医事サービス係 経由) 月～金 (土日祝日除く) 9時～17時



遺伝カウンセラー
が対応します