

2024年3月12日（火）

第3回ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ

相談支援業務の中から見える課題

NPO法人Hope Tree 代表理事
東京共済病院 乳がん相談支援センター
医療ソーシャルワーカー 大沢 かおり

乳がん診療の中での遺伝子検査（当院の場合）

- 2018年7月以前は、可能性が高いと考えられる方に対し HBOCとBRCA1/2遺伝子検査、検査は他院で、自費で受けられること、結果に応じて自費で取れる対策があること、を説明していた。
- 2018年7月に「癌化学療法歴のあるBRCA1/2遺伝子変異陽性かつHER2陰性の手術不能、又は再発乳癌」に対するPARP阻害薬のコンパニオン診断目的で、BRCA1/2遺伝子検査が保険適用となって以降、自院で検査可能になり26名が受けた。（BRCA1: 3名、BRCA1:2名、Inconclusive: 1名、陰性: 20名。BRCA1/2合計19%）

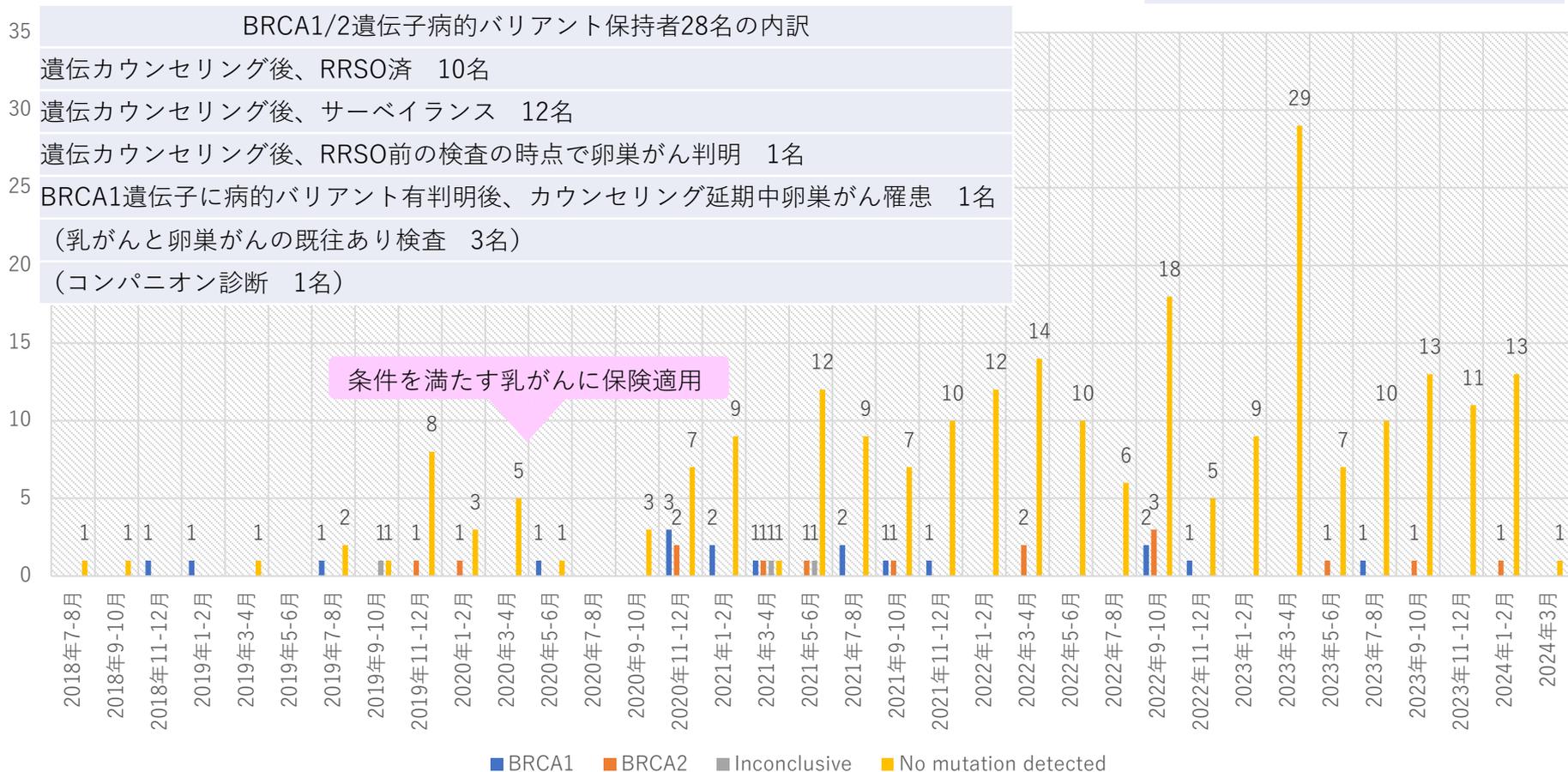
乳がん診療の中での遺伝子検査（当院の場合）

- 2020年4月、リスク低減卵管卵巣摘出術(risk reducing salpingo-oophorectomy; RRSO)、リスク低減乳房切除術(risk reducing mastectomy; RRM)の保健適用と同時に、**HBOC診断目的で保険適用**となり、検査数が増加。
（合計263名。BRCA1: 15名、BRCA2: 13名、Inconclusive: 2名、陰性: 233名。BRCA1/2合計11%）
- なお、当院には遺伝子診療科がないため、BRCA1/2遺伝子病的バリエーション保持者となった方は、連携している“遺伝カウンセリング加算の施設基準に関わる届出を行っている保険医療機関”を受診し、遺伝カウンセリング、RRSOとRRMの説明を受け、今のところ遺伝カウンセリングを受けた23名中10名がRRSOを受けている。

東京共済病院 乳腺外科におけるBRCAAnalysis検査結果の推移

	BRCA1	BRCA2	Inconclusive	No mutation detected
2018年7月～2020年3月	3 (12%)	2 (8%)	1 (3%)	20 (77%)
2020年4月～2024年3月	15 (6%)	13 (5%)	2 (0.8%)	233 (89%)

東京共済病院の概要
病床数：350床
乳腺外科：常勤医 5名
手術件数：328件/年（2021年）
外来患者数：およそ80人/日



事例を通じて感じる課題、限界

70歳でtriple negative乳がんの診断を受けた患者。娘が30代で乳がんで死亡後、娘の夫も突然死。そのため一人で女の子と男の子の孫を育てていた。

短期間で遠隔転移。検査したところBRCA1遺伝子に病的バリエーション有。2年ほどで永眠。

孫のお世話は遠方に住む患者のもう一人の娘家族がすることになった。死亡退院の時は、孫たちの悲嘆が強く、遺伝の説明は、孫たちには行わず、叔母におこなった。

後日、孫を引き取った叔母が手続きに来院時、取れる対応（大人になったら検査できること、詳細は遺伝カウンセリングで教えてもらえるので、いつかのタイミングで受診をお勧めしたいこと、叔母自身も家族歴ありで検査できること等）を改めて説明。

事例を通じて感じる課題、限界

お母様を中学生の時に乳がんで亡くした女の子。大学生になった時相談を受けた。「祖母が、お母さんみたいに乳がんになった。遺伝子検査をしたら遺伝が分かったとだけ言われた。抗がん剤の後、薬を飲み始めた。自分もやがて乳がんにならないか心配。お母さんも乳がんで亡くなっているし。祖母は詳しいことは話したくなさそう」

HBOCとBRCA1/2遺伝子検査について説明。遺伝カウンセリングを受けた上での検査を提案した。今はまだ遺伝カウンセリングを受けたくないとのことで、乳がん検診はお勧めし、受けた。2年経ち、また受けるのを希望。

事例を通じて感じる連携の大切さ

前述のとおり、当院で検査可能なのは、“遺伝カウンセリング加算の施設基準に関わる届出をおこなっている保険医療機関との連携体制を有し”ているため。

若くして複数のがんを発症した患者や、家族歴からHBOC以外が考えられる患者が気になる場合、電話で相談に乗ってもらい患者が希望する場合は遺伝子診療科受診している。

自施設で対応できないことで、患者（家族）の不利益にならないよう心掛けています。

子どもにがんを伝えるのを悩んでいる患者さんへ 病気を子どもに伝える意味

病気、治療、日々の生活での変化について、子どもの年齢に応じた情報を、子どもの認識を確認しながら、気持ちも受け止めながら伝える

- 大人を信頼できるようになる
- 家族の一員であることを感じられる。孤立感の軽減
- 誤解からくる不安の軽減
- 隠し事がなくなるため親もほっとする
- 家族のコミュニケーションがスムーズに。子どもも質問しやすくなる
- 家族の絆が強くなる
- 家族の中の“秘密”を無くすのに役立つ



子どもの声は？

LFS（リー・フラウメニ症候群）家系の12人の思春期・新成年期の子ども12歳～25歳に電話インタビューを行った調査

- 子どもに遺伝子検査を実施すべき？

全員が、子どもたちにも遺伝子検査を実施すべきだと回答。子どもが遺伝子検査を受ける利点として挙げられたのは、病気のリスクや遺伝的素因を知ることができること、病気の早期発見・早期治療を可能にする検診を受けることなど、病気の予防に努めることができることであった。

- 遺伝子検査のデメリットは？

検査の欠点として最も多く挙げられたのは、結果や検査そのものに伴う心配やその他の否定的な感情の可能性であった。このデメリットに言及した参加者の多くは、自分自身はネガティブな感情を経験しなかった、あるいは経験したネガティブな感情は一過性のもので、テストのメリットによって相殺された、と述べた。

Melissa A. Alderfer, Should Genetic Testing be Offered for Children? The Perspectives of Adolescents and Emerging Adults in Families with Li-Fraumeni Syndrome 2017



「ホープツリー」

がんになった親を持つ子どもへのサポート情報サイト

メルマガ登録 | Facebook | お問い合わせ



ホープツリーとは

がんになった親と
子どものために

子どものための
プログラム

お知らせ

寄付をする

がんになった親と子どものために

ホーム > がんになった親と子どものために > Hope Treeよりお送りしている小冊子

Hope Treeよりお送りしている小冊子



子どもと がんについて
話してみませんか



NPO法人HopeTreeフォーラム2020「子どもたちの声を届けたい」講演録

がん患者の家族を支える
親が病気の子どものための思い



子どもに伝えるときは3つ
の



図書・絵本

がんになった親が子どもに
してあげられること
大沢かおり ポプラ社



子どもを持つ親が病気になった
時に読む本
ポーラ・ラウフ、アンナ・ミュ
リエル著 創元社



おかあさん だいじょうぶ？
乳がんの親とその子どものための
プロジェクト
小学館

