



平成29年8月23日



がんゲノム医療中核拠点病院(仮称) における 遺伝性腫瘍診療体制について

京都大学医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学 教授
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部・倫理支援部部長
京都大学 医の倫理委員会 委員長
日本遺伝カウンセリング学会理事長(2017.4-2021.3)
日本遺伝子診療学会理事長(2017.4-2021.3)



小杉 眞司

開示すべきCOIなし

E-mail: kosugi@kuhp.kyoto-u.ac.jp

遺伝子パネル検査における二次的所見への対応(1)

- 遺伝子パネル検査の実施に伴い、対応方法(予防法・治療法)が存在する生殖細胞系列遺伝子変異(二次的所見)が数%の患者に同定される
- 対応方法が存在する二次的所見の原因遺伝子は、遺伝子パネル検査の実施の場合は、ほとんどが**遺伝性腫瘍の原因遺伝子**である
- 対応方法が存在する二次的所見が見いだされた場合、開示を原則とすることが、ACMG指針でも打ち出されており、わが国の遺伝医療専門家を対象とする調査でも90%が賛成している。AMED班でも**同様の方針**を打ち出す予定である
- したがって、遺伝子パネル検査の実施に伴って**遺伝性腫瘍を中心とする二次的所見に適切に対応できる体制**が必要である
- 遺伝子パネル検査での二次的所見は、本人のみならず遺伝情報を共有する**血縁者の健康管理にも大きな医学的および心理社会的影響**を与えるため、**専門的な遺伝カウンセリング体制**のもとで開示およびフォローアップができる体制が必要である

遺伝子パネル検査における二次的所見への対応(2)

- 遺伝子パネル検査での二次的所見を見いだされた患者やその血縁者への対応は、遺伝性腫瘍患者とその血縁者を対象とした遺伝カウンセリングでの診療と基本的に同じであり、その領域の経験の深く、継続的に遺伝性腫瘍を取扱う臨床遺伝専門医および認定遺伝カウンセラーで対応すべきである
- 見いだされる二次的所見は広い分野の遺伝性腫瘍にわたるため、分野横断的で、複数の診療科と連携体制が確立している遺伝子診療部門で対応する必要がある
- 二次的所見の確認、開示にあたっての患者や家族の状況を討議するため、臨床遺伝専門医および認定遺伝カウンセラーはエキスパートパネルへ参加することが必要である
- 生殖細胞系列の確認検査や血縁者での検査について、大半が保険収載されていないため、自施設で検査が実施できるか外注検査ができる体制が必要である

事前説明と同意の取り方(1)

- ⊙数%の確率で、二次的所見(生殖細胞系列に対処法のある病的遺伝子変異)が見出される可能性があること、それが本人のみならず血縁者にも影響を与えうることを説明すること
- ⊙しかしながら、二次的所見に関する事前の説明は、本来の検査目的の説明とバランスに配慮して行うこと
- ⊙事前説明は、がん薬物療法専門家が中心となって実施し、追加・補足的な説明をするスタッフがいるとよい
- ⊙家族への影響について心配が強い場合などは、遺伝医療専門家(臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー)がバックアップできる体制が必要

事前説明と同意の取り方(2)

- ⊙ 二次的所見開示を希望するもの全員に対して遺伝医療専門家が対応する必要はない(むしろ**バランス**から考えると有害)
- ⊙ 検査前に二次的所見について開示希望の確認をすること
- ⊙ **経験的に血縁者へ情報伝達が進みにくいことも多いこと**から、**家族等の同伴者**に検査前説明を一緒に聞いてもらうことが望ましいこと
- ⊙ 二次的に検査所見が家族の健康管理に役立つ可能性がある場合に、**連絡をとって欲しい家族**を同意書に記載してもらうこと

二次的所見の結果開示

- ⊙患者さんの健康管理に直ちに役立つかとは必ずしも言えない(進行がんの患者にとって、他臓器での発がんのサーベイランスは意味がないことが多い)
- ⊙がん治療の情報(一次的所見)を開示する際に必ず同時に開示する必要があるとも言えない(時間的な制約が全く違うため)
- ⊙患者さんand/or家族へ適切な時期に開示する(同意書に記載された家族のみに開示するなど、ケースごとに判断が必要)

遺伝子パネル検査のフロー(二次的所見確認検査が必要な場合)

