

新「共通特論 I」：臨床腫瘍学総論 遺伝性腫瘍と遺伝カウンセリング

講義日：2023年7月15日（土）

講師：西郷 和真（近畿大学病院 遺伝子診療部 副部長）

要旨

遺伝性腫瘍の診療は大きな転換期を迎えている。遺伝性腫瘍の代表である遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC：hereditary breast and ovarian cancer）の原因遺伝子である BRCA の遺伝学的検査は、卵巣癌治療において PARP（Poly（ADP-ribose）polymerase）阻害薬であるオラパリブの使用の可否を検討する検査（コンパニオン検査）として 2018 年 9 月に保険適用となった。一方、2019 年 6 月にはがん遺伝子パネル検査が保険収載されたことにより、一般診療科の医師や、すべての医療従事者も遺伝性腫瘍や遺伝学的検査と対峙する機会が増えてきている。遺伝性腫瘍の遺伝学的検査は遺伝子バリエーションが存在すれば、がん患者に新たな治療法を与える一方、その血縁者には遺伝子バリエーションやがんのリスクが脅威にもなり得るため、十分な配慮を医療者が行い、がん発症予防につなげて行く努力が必要である。

これらの、がん患者や血縁者に対しては、遺伝カウンセリングとして、医療者（主に臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー）がその遺伝性腫瘍の臨床的側面だけでなく、倫理的、心理的、社会的側面についてもクライアントに説明し、話し合いながら、クライアントが遺伝学的検査実施の是非やタイミングについて自己決定することをサポートし、適切な医学的管理へ繋げていくことが求められる。この点を踏まえて本講義では、基礎的なレベルに合わせて講義する予定である。