演題名　家族内の異なる価値観を踏まえて意思決定を支援した NF1 兄妹に対する遺伝カウンセリング

演者氏名　小林正知
所属先　近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程

小林 正知[1)]、大倉 將生[2)]、小田 いつき[3)]、中村 朱美[3)]、仲間 美奈[1)]、川下 理日人[1)]、西郷 和真[1,3)]

1）近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程、2）近畿大学医学部 内科学腫瘍内科部門、3）近畿大学病院 遺伝子診療部

【緒言】
神経線維腫症 1 型（Neurofibromatosis type 1：NF1）は *NF1* を原因遺伝子とする常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式を示す遺伝性疾患である。遺伝性疾患においては結婚や挙児などのライフイベントに影響を及ぼすことが報告されている。遺伝カウンセリングでは、家族の価値観や経験が当事者の意思決定に影響を及ぼし、その背景と当事者の気持ちを踏まえた支援が求められる。今回、家族内に遺伝性疾患における結婚や挙児に対して忌避感をもつ血縁者が存在する中で、発症している兄妹それぞれの意思決定を支援した NF1 兄妹例を経験したため報告する。
【症例】
クライエントは妹(26 歳)と兄(30 歳)。母親と母方祖母が NF1 と臨床診断され、それぞれ 51 歳と 80 歳で逝去している。妹は乳児期に NF1 と臨床診断され、25 歳時に頸部神経線維腫の悪性転化を契機にがんゲノムプロファイリング検査を受検し、PGPV として *NF1* 病的バリアントが検出された。生殖細胞系列の確認を目的に遺伝カウンセリングを実施した際、母方伯母から「子どもは産まない方がよい」「結婚相手やその家族にも病気であることを伝えるべき」といった発言がみられた。伯母は長年にわたり家系内の NF1 罹患者を支援してきた経験を背景に、結婚や挙児に対して忌避感を示した。一方、妹は陽性結果が判明した場合について「受け止められる」と述べ、*NF1* の確認検査を希望した。検査の結果、PGPV と同一の *NF1* 病的バリアントが検出された。その後、妹から情報共有された兄が遺伝学的検査を希望して来談した。兄は出生時より NF1 と臨床診断されていたが、19 歳時より定期的な医療管理を中断していた。兄は検査結果について「結果を知りたい」と語り、遺伝学的検査を受検した。検査の結果、妹と同一の *NF1* 病的バリアントが検出され、兄は将来の結婚や挙児について自身の考えを語り、遺伝する可能性を踏まえて「疾患の児が生まれる可能性があるなら子どもを望まない」と話した。その考えを受け止めたうえで、将来子どもを望む際に遺伝性疾患の児の出生を回避する選択肢として PGT-M について情報提供を行った。
【結論】
本症例では、家族内に遺伝性疾患における結婚や挙児に対して忌避感をもつ血縁者が存在したものの、兄妹はそれぞれのライフステージや経験を踏まえ、自身の価値観に基づいて意思決定していた。同一家系内であっても、遺伝性疾患に対する受け止め方や将来設計は一様ではないことが示唆された。遺伝カウンセリングでは、家族の価値観やその形成背景を理解しつつも、本人が自身の価値観に基づいて意思決定できるよう支援することが重要であると考えられた。