演題名　小児 AYA 世代におけるゲノムプロファイリング検査の二次的所見への対応

演者氏名　杉野　遥夏
所属先　近畿大学大学院総合理工学研究科遺伝カウンセラー養成課程

・筆頭著者・共著者の氏名
杉野遥夏 1）小田いつき 2)、大倉將生 3)、中村朱美 2)、稲垣千晶 3)、池川敦子 1)、仲間美奈 1)、川下理日人 1)、田村和朗 2)5)、西郷和真 1)3)4)

・全著者の所属施設を記載
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)近畿大学病院　遺伝子診療部
3)近畿大学医学部　腫瘍内科
4)近畿大学医学部　脳神経内科
5)桜橋渡辺未来医療病院　遺伝子診療センター

・抄録本文
【背景】
近年、小児・AYA 世代のがん患者に対する支援の重要性が広く認識され、多職種による支援体制の整備が進んでいる。また、がんゲノムプロファイリング（CGP）検査も日常診療の中で実施される機会が増えている。今回、CGP 検査を受検するにあたり、二次的所見の開示方法について遺伝カウンセリング（GC）で意思決定支援を行った AYA 世代の症例を経験したため報告する。

【症例】
クライエント（CL）は 18 歳女性。骨肉腫の診断を受け、CGP 検査受検を検討する中で、遺伝カウンセリングの受診に至った。治療や検査、病状について医師と両親が話し合っており、CL は、自身にはあまり関係がないという姿勢を示した。CGP 検査受検は決定したが、二次的所見を「親のみへ開示するか」もしくは「本人と親へ開示するか」について GC の中で検討された。初回 GC は、CL は「どちらでもよい」と述べ、明確な意思表示はみられなかった。
その後、数回に分けて面談を行い、学校生活や友人関係、家族との関わり、趣味、将来について丁寧に傾聴した。CL は「兄と二卵性の双子の兄がいる」「将来は保育士になりたい」「子どもが好きで将来は 3 人ほしい」と語った。そこで、仮に遺伝性腫瘍の原因が判明した場合、それが将来のライフイベントや血縁者にどのような影響を及ぼす可能性があるかを一緒に整理し、結果をどの時点で知ることが CL にとって望ましいかを検討した。その結果、CL は「今すぐに二次的所見は知りたくない」「医学的管理が必要な場合は知りたい」「血縁者は先に知っても良い」と意思決定を行い、二次的所見は血縁者にのみ開示した。

【考察】
小児・AYA 世代の中には、自身の治療や検査について主体的に捉えていない場合があり、本人の価値観や将来像を踏まえた意思決定支援が重要である。特に、生活や将来について対話しながら、遺伝情報との関わりを整理することが有用と考えられる。また、二次的所見の開示については、開示の有無だけでなく、医学的管理の必要性や心理的負担、血縁者への影響を踏まえ、開示時期や方法について個別に検討する必要がある。