演題名 遺伝カウンセリングを契機に神経線維腫症Ⅰ型の支援に繋がった症例

演者氏名 三澤 那奈
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

・筆頭著者・共著者の氏名
三澤那奈[1)] 中村朱美[2)] 米阪仁雄[3)] 小田いつき[2)] 仲間美奈[1)] 川下理日人[1)]
西郷和真[1)2)]

・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

【背景】
神経線維腫症Ⅰ型(NF1)は、カフェ・オ・レ斑と神経線維腫を主徴とし、その他、骨・眼・神経系などに多彩な症候を呈する常染色体顕性遺伝(優性遺伝)形式をとる遺伝性疾患である。過去 15 年間 NF1 の医療介入を受けていなかったが、今回の遺伝カウンセリング（GC）によって確定診断に至り、その後の健康管理に繋がったクライエント（CL）を報告する。

【症例】
CL は 23 歳男性。出生時よりカフェ・オ・レ斑が認められ、A 病院にて NF1 の臨床診断がなされ、8 歳までフォローアップを受けていた。その後約 15 年間は疾患に対しての医療介入を受けてこなかった。22 歳の時に人間ドックで肺がんが認められたため、当院腫瘍内科を紹介受診した。小児期より NF1 と臨床診断されていたため遺伝子診療部に紹介となった。CL と両親は今後の健康管理と次世代への遺伝について知りたいという思いから、遺伝学的検査を希望した。結果、病的バリアント NF1 c. 2325+3A＞T が検出された。またモザイク率が 65%であった。GC 時、母親から「昔から心配していたことをはっきりさせることができて良かった」との発言があった。CL は今後も当院で NF1 のフォローを受けていくこととなった。

【結論】
今回、肺がん罹患は GC 来談のきっかけとなった。それにより、CL の今後のフォローアップ、ライフスタイルにより変化する悩みの受口になると考える。初回 GC で、両親は CL 姉の結婚や CL の将来を案ずる思いと、NF1 が自身から遺伝したのではないかと懸念する思いが見受けられた。罹患者だけでなく血縁者の悩みや不安を傾聴し、支援していくことも遺伝医療においては重要である。今回、確定診断に至ったことで遺伝を心配していた CL、CL 家族の疾患に対する受け止めと今後の医療介入へのサポートに繋がった。