
演題名 結果開示を3姉妹同時に実施した HBOC 血縁者の症例

演者氏名 安本 萌奈

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

安本萌奈¹⁾、田村 和朗²⁾、小田 いつき²⁾、中村 朱美²⁾、池川 敦子¹⁾²⁾、川下 理日人¹⁾、
仲間 美奈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

【背景】

遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)は、*BRCA1/2* 遺伝子の病的バリエーションにより発症する常染色体顕性遺伝(優性遺伝)形式のがんの易罹患性症候群である。発症前診断を目的とした遺伝学的検査は、予防的介入やサーベイランスを可能にする重要な手段である。

遺伝学的検査の結果開示は、個別に行うことが推奨されており、結果の受け止め方や心理的影響に配慮した対応が求められる。しかし、家族内で同時に遺伝学的検査を受検した場合、本人同士が結果を共有する意向を示すこともあり、個別性を保ちつつ希望に沿った柔軟な対応が必要となる。

【症例】

発端者(60歳 女性)は、52歳時に卵巣癌罹患。後の遺伝学的検査により *BRCA2* の病的バリエーションが認められ、HBOC と確定診断された。これを受け、発端者の3人の娘は遺伝学的検査の受検を希望し、遺伝カウンセリングを実施した。

既往歴のある長女は、多遺伝子パネル検査(MGPT)を、次女・三女はシングルサイト検査を選択した。3人は、当初より結果開示を一緒に行うことを希望しており、結果開示当日にも改めて意思確認を行った上で、3人同時の結果開示を行った。

遺伝学的検査の結果、長女および次女に発端者と同じ *BRCA2* の病的バリエーションが確認され、三女は陰性であった。長女・次女は、結果を前向きにとらえ、今後のサーベイランス等の対応を検討し、三女の陰性結果に対しては姉妹3人が共に安心感を共有する様子がみられた。

【結論】

本症例では、きょうだい間の信頼関係や相互支援を背景に、結果開示の同時実施が希望された。遺伝学的検査においては、CL の理解や心理的受容を重視した個別対応が基本であるが、家族内での希望や関係性に応じた柔軟な対応も有用であると考えられる。遺伝学的検査の結果がきょうだい間で異なる場合には、陰性者が罪悪感や孤立感を抱く可能性もあり、個別の心理的フォローが必要となることもある。しかし、同時に結果開示を行うことで情報共有による相互理解や支援を促進し、きょうだい間での結果受容を支える一助となることも考えられた。

・フォント：游ゴシック フォントサイズ：11