
演題名 血縁者診断に対して CL 夫婦と検討した多発性内分泌腫瘍症 2 型の 1 例

演者氏名 手嶋 萌衣

所属先 近畿大学大学院遺伝カウンセラー養成課程

・筆頭著者・共著者の氏名

手嶋萌衣¹⁾ 高曾祐壮¹⁾⁵⁾ 小田いつき²⁾ 田村和朗¹⁾ 仲間美奈¹⁾³⁾ 川下理日人¹⁾⁴⁾ 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 理工学部 生命科学科

4) 近畿大学 理工学部 エネルギー物質学科

5) 現：株式会社ファルコバイオシステムズ

・抄録本文

【背景】

多発性内分泌腫瘍症 2 型(MEN2)は原因遺伝子が *RET* 遺伝子であり、常染色体顕性遺伝(優性遺伝)形式である。MEN2 の主徴候は甲状腺髄様癌、副腎の褐色細胞腫、副甲状腺機能亢進症が高率に見られることである。今回、MEN2 家系内の家族間で、CL 息子の遺伝学的検査に関して異なる見解を示した症例を経験したので報告する。

【症例】

CL は 71 歳男性。54 歳時に右副腎褐色細胞腫、甲状腺髄様癌を罹患。同胞 2 人は甲状腺髄様癌の既往があり、遺伝学的検査の結果 MEN2 と診断されていた。CL は自らの確定診断と CL 息子の影響を知るため遺伝カウンセリングに来談した。遺伝学的検査の結果、*RET* 遺伝子に病的バリエーションが検出された。結果開示に CL と CL 妻が来談した。CL 息子のいところは既に受検し陰性であったが、CL 息子に対して受検を勧めていた。CL 妻自身も息子に受検してほしいと思っていると語った。一方、CL 息子は受検に消極的とのことで、CL は「希望していない息子に検査を受検させることはできない」と話した。CL 息子の遺伝学的検査に関して異なる立場の両親間でコンセンサスが得られていない状況であった。現状、CL 息子は遺伝カウンセリングに来談していない。

【考察】

本症例では MEN2 が確定診断されたことにより CL 息子への遺伝情報について CL と CL 妻との間で遺伝カウンセリング中に議論がなされた。遺伝学的検査の意義は両親ともに理解されている。CL 息子は①仕事が多忙であること、②結果が陽性となることへの不安、③すでに陰性と分かっているいところの差別化が受容できないこと、などから遺伝学的検査受検に消極的になっていると予測される。血縁者への遺伝情報の共有や遺伝学的検査の推奨は血縁者自身の気持ちに十分留意して行う必要がある。しかし、本症例のように息子が来談できておらず、家族からの説明のみでは心理的負担への配慮が不十分な場合もある。本症例を通して、遺伝カウンセラーは適切な情報の提供や共有、また不安の傾聴などが行えるようオンラインも含めて遺伝カウンセリングの場の設定に腐心すること、また“知らないでいる権利”も重要な選択の一つであることを伝えることも大切であると学んだ。