

## 日本遺伝看護研究会 第21回公開学習会の記録

テーマ

# 米国における家族性乳がんカウンセリング の現状と課題

講師：Katherine A. Schneider, MPH, CGC

ダナ・ファーバーがん研究所 シニア遺伝カウンセラー  
米国遺伝カウンセラー学会会長  
米国認定遺伝カウンセラー

日時：平成16年6月27日(日)

会場：聖路加看護大学

この記録は、表記テーマの講演の後に、聴講者からの質問に講師の Katherine A. Schneider 先生が回答したディスカッションの内容を、講演会の逐次通訳を担当された、お茶の水女子大学の田村智英子先生に監修いただき、作成したものです。

本記録の印刷は遺伝看護研究会の了解を得て作成しました。

尚、Katherine A. Schneider 先生の講演内容は、前日に行われた第 10 回家族性腫瘍研究会ランチョンセミナーで講演されたものと同様のスライドを使用しており、同セミナーの講演記録は Schneller Genetics7 号として発行されておりますのでご参照ください。

**Q：【遺伝子診断による心理的影響のアセスメント・ツールについて】**

私はこれまで、遺伝性大腸がんの1つ、HNPCCの遺伝子検査を受けた後の方の心理調査をしてきました。先ほどシュナイダー先生がおっしゃったのと同様、私たちの行った日本人における結果でも、遺伝子診断結果を聞いた後1ヶ月の時点で、臨床的に問題となるようなうつ状態や、PTSDなどがみられるようになるということはないという結果が出ました。もちろん、動揺されている方もいらっしゃるのですが、よく話を聞いてみますと、遺伝子検査の結果を受けてというよりも、もともとがんと診断されたこと自体についての気持ちや、手術を受けなければならなかったことなどの動揺を引きずっている方がいらっしゃいましたので、そのあたりのアセスメントもきちんとなさなければと思っています。実際に、遺伝カウンセリングの中で、サイコロジカル・ディストレス、すなわち、心理的な負担に関してはどのようにアセスメントしているのですか？

**A：**心理的な負担に対するアセスメントについては、本当におっしゃるとおりです。これまで使われてきた心理アセスメント・ツールの多くは、自殺したいといった希死念慮や大うつ病といったような重大な精神病的な状態をアセスメントすることを目的としており、そうしたツールでアセスメントする限り、遺伝子診断を受けた方々においては何も心理的影響がないという結果になってしまうのです。あるいは一般のがん患者さんたちを対象とした少し異なる事項に関するツールもありますが、こういった遺伝性のがんの発症前遺伝子診断による心理的影響をうまく評価できるようなツールは、ぜひ必要だと思いますが、現時点では良いものがないと思います。多くの人々がいろいろ考えてはいますが、使えるものはできていないのが現状です。でも、実際こういった遺伝子診断を経験することで、大うつ病などは起こさないにしても心理的に大きな影響があるのは確かなので、そうしたことをうまくアセスメントしていくことは非常に大事だと私も思っています。

**Q：【若年者における遺伝性腫瘍の発症前遺伝子診断について】**

アメリカにおける、若年者の発症前遺伝子診断がどのような状況なのかお聞きしたいです。遺伝性乳がん家系において、実際に何歳ぐらいから行われているのか、あるいはシュナイダー先生は何歳ぐらいから行えばよいと考えていらっしゃるか教えてください。また、患者さんの親に対して、何歳ぐらいからお子さんの遺伝子診断を行うといった指導をなさっているのか、遺伝カウンセリングを何歳ぐらいから始めたらいいのか、もし、遺伝子診断の実施年齢に関する目安があればそうしたことも教えてください。

**A:** BRCA1/2 遺伝子に限っての話ですが、通常、遺伝的にリスクが高い人たちにおいて、乳がんの検診スクリーニングを 25 歳から始めていますので、25 歳あたりがちょうど、がんの高リスクの方たちを扱う専門外来にいらしてくださいという年齢にあたります。

その時点から、医師に会ったり遺伝カウンセラーに会ったりして、まずは一般的な情報を得てもらいます。その時はまだ必ずしも将来的な外科手術について決断したりする必要はないですけれども、まずは、定期的にそうした専門外来に通うことに慣れていただくことから始めます。また、中には家族歴をみると 20 代くらいで乳がんを発症しているような家系もあるので、そうしたケースでは 20 歳から始めます。

ところで、アメリカでは 18 歳を超えると成人とされ、本人の意思で何でも決めることができるようになります。したがって 18 歳を過ぎれば、本人の希望で遺伝カウンセリングを受けることもできるし、遺伝子診断を受けることも理論的にはできます。ただ、私自身もティーン・エイジャーの息子をもっていますが、実際みているとやはりティーン・エイジャーというのはまだ若くて未熟だと感じます。これまでの私の経験で、18 歳、19 歳程度の年齢の方で遺伝子診断を実施したこともあります。けれども、果たして彼女たちが精神的に成熟して十分な心の準備ができていたかどうかということは、私としては疑問な部分もあると思っています。

ちなみにアメリカ人類遺伝学会では、若年者における遺伝子診断については、そのメリットがあるときだけ実施してもよいことになっています。BRCA 遺伝子の検査に関しては、通常はがんが発症するのは 20 歳を過ぎてからですので、若年者や未成年で遺伝子検査を実施することの意義はあまりないといえます。したがって、このルールからいうと、普通は未成年においては BRCA 遺伝子の検査は行いません。

ただ、BRCA 遺伝子の機能は思春期に最も活性化されて働いているということがわかってきていますので、将来、思春期の時期に何か介入することで疾患予防になることが見出されるようになれば、若い年齢で遺伝子検査を行って早期予防の手段をとるということも考えられます。

**Q:【親から子どもへ遺伝の話を伝えていくことについて】**

検診スクリーニングの開始年齢として推奨されているのが 25 歳ということは、遺伝性乳がん家系において、親に対して、子どもにいつ頃から検診を受けるように指導しなさいというの、25 歳を目安に話していくのですか？

**A:** 遺伝性乳がん家系において、遺伝カウンセリングに来談してもらうようになる年齢の目安は 25 歳ですが、それとは別に、実際に親が子どもに話すのは何歳くらいかということに

ついて調査したことがあります。その結果、ご家族によってかなり違うことがわかりました。家族によっては、ティーン・エイジャーの頃、あるいはもっとそれよりも若い年齢で非常にオープンに家族の中で話している場合もあります。たとえば親ががんに罹患した経験があるとか、遺伝子診断の結果がこうだったとか、子どもに対してあなたにも遺伝的リスクがあるとかいったことを話している。一方、家族によっては子どもに心配をかけないように、子どもを守りたいということで、ずっと親が秘密にしている例もあります。いろいろな家族がありますが、典型的な傾向としては、ティーンの後半から 20 代前半くらいに、子どもに話すことが多いようでした。

また、こうしたことについては本当に、それぞれのご家族の決断に任せており、特に私たちがこうなさいということを行っているわけではありません。でも、30 歳になっても 40 歳になっても、まだ親が子どもを守りたいと言って子どもに知らせていないという例も実際にあります。そういう状況は困ったことなので、私たちとしてはさすがにそのくらいの年齢になると少しせつついて、子どもに早く話をした方がよいということもあります。いずれにしても、こうした家族に毎年 1 回は遺伝カウンセリング外来に来てもらうことでつながりを保っておいて、来談する度にそうした話題を持ち出して、そろそろ子どもに言おうかしらといった話し合いをしていくようにしています。

こういう話題について議論するとき、私としてはフレキシビリティを持っておくことが非常に大事だと思っています。なぜならば、自分の子についていちばんよくわかっているのは私たちではなくて当の親であり、一人一人の子どもにおいて話をするタイミングを最も適切に判断できるのは、それぞれの親にほかならないからです。最近、こうしたがんの発症前遺伝子診断を受けた家族の人たちの大きな集まりがあって、お話を聞く機会があったのですが、そこで、親が 12 歳の女の子に話をしたという 2 つの事例を聞くことができました。片方のケースでは、話を聞いたその子は、将来医者になりたいと思うようになり、BRCA 遺伝子に関するいろいろな論文をたくさん読み、よく勉強して、というように話をしたことが良い方向につながったということでした。ところがもう 1 つのケースの女の子は、話を聞いたらもうすっかり心配になって眠れなくなってしまって、思春期で普通に乳房が大きくなっているだけなのに「乳がんができたかもしれない」といって医者に行って大騒ぎするなど、かなり神経質になってしまったそうです。このように年齢が同じでも受けとめ方は違いますので、それぞれの子どもによって適切な時期というのがあるのではないかと思います。

もう 1 つ私をご家族にお勧めしているのは、自分ががんにかかったことについて、子どもたちに正直に話したほうがよいということです。昔の世代の人たちですと、お母さんが自分ががんになったということを子どもたちに話していないケースがたくさんあって、子どもはお母さんが何かの病気であることは知っていたけれども、がんだったことを知らなくて、お母さんが亡くなって何年も経ってからがんであることを見出したりする例がよくありました。そういう場合、事実がわからないために間違った情報を得てしまったり、不

要な恐怖を感じたりすることもあります。ですので、私は、親は自分ががんにかかったことを子どもに正直に話すべきだとお勧めしています。

**Q：【若い子どもの遺伝子検査を希望した親のケースについて】**

先ほどのお話の中で、お父さんが医師の方で小さなお子さんに遺伝子検査をしたいと希望されたが、それをお断りになったとおっしゃいましたが、どんなに不合理な状況にみえてもその方にとって遺伝子検査を受けたい理由はあると思うのです。この方がそれをどのように表現されていたのか、教えていただけますか？そして、それに対してどのように対応されたか、先ほどのお話ではこの方はそれでも納得されなかったかもしれないとのことでしたが、そのあたりのことについて具体的に教えてください。

**A：**彼の場合は、彼の姉妹に2人、乳がん歴のある人がいました。1人はお姉さんで、乳がんと卵巣がんを発症して32歳で亡くなっていました。もう1人は29歳の時に乳がんになったけれども現在は元気にしています。それで彼は、家族の中に乳がんらしきものが伝わっているということは知っていたけれども、医師ではあったのですが遺伝のことはよくわかっていなくて、自分にはそういう可能性はないだろう、だから娘も大丈夫だと思っていたのが、ある日カンファレンスに行き、そうではない、自分にもそういった遺伝的なリスクがあるのだということを知って、非常にショックを受けて、これは大変だ、娘たちのことも早く調べなくてはと思って、それで私のところに来たわけです。

そこで、私たちが説明したことは、もし若いお嬢さんたちに遺伝子変異があることがみつかったとしても、今できることは何もないということが1つ。それから、子どもの遺伝子検査をするかどうかを親が決めるということと、子どもが成人してから自分の意思で決めるということは非常に異なることであり、検査を受けるか受けないか、受けるとすればいつ検査するかということ、子どもが大人になってから自分で決めるということが非常に大切であり大事な意味があるのだということをお話ししました。このお父さん自身が、そうしたことを理解してくれたかどうかはわかりませんが、同席していた夫人、つまり子どもたちのお母さんにあたる人はわかってくださいましたので、結局検査をしないことになりました。

また、もう1つ似たようなケースの経験もあります。その事例では、夫人が乳がんが1ヶ月前に亡くなった方で、その方に遺伝子変異があることがわかっていました。それで遺されたお父さんが14歳の娘の遺伝子診断をしたいと非常に強く言ってきたのです。この父親の主張は、夫人のがんは何年も前から具合が悪かったのにも関わらず、医師が軽視していたので手遅れになって亡くなってしまったことを非常に悔やんでいて、娘はそういうこと

がないように早め早めに対処できるようにということで、娘が遺伝子変異を持っているかどうか今調べたいと言ってきたのです。しかしその時点で私が心配したのは、まだお母さんが亡くなってから1ヶ月しか経っていないので、この14歳のお嬢さんがそのお母さんの死を受けとめる心理的な「喪の作業」のプロセスをきちんと終える必要があり、今すぐ遺伝子検査を受けて、もしも陽性だった場合には彼女にとってそれが死刑宣告のように聞こえてしまう可能性があるし、遺伝子検査の結果の受けとめと母親の死に対する喪の作業のプロセスが入り混じって、大きな混乱をきたしてしまう可能性があるということでした。それで、お嬢さんがお母さんの死に対する気持ちの整理がある程度つくまでしばらく待ちましようとお話したところ、このお父さんはわかってくださいましたので、結局彼女が18歳になったら戻ってきてもう一度検査の話をするというふうに話がまとまりました。

**Q：【他の家族に情報を伝えていく方法について】**

家族、たとえば娘などにがんが遺伝している可能性があるといった情報を伝える際に、日本とアメリカでは違う可能性があるかもしれませんが、3つの選択肢があるかと思います。1つは、家族がうちの中でお互いに自分たちで話をしていく。もう1つは家族が病院などにやってきて専門家が同席しつつそこで家族が話をしていく、それから、家族が同席し立ち会っているもとで専門家からお伝えする。こういう選択肢についてどう考えられますか？ こういう選択肢を提示されますか？ 提示するとしたらどんなふうに話されますか？

**A：**おっしゃった方法はどれもすばらしいもので、私はいずれも経験したことがあります。私たちとしては、原則はまず最初に、検査を受けられたクライアントその人に最初に結果をお話します。その後、その人が他の血縁者やご家族にどのように伝えたいかは、その人にある程度お任せして考えてもらいます。場合によってはその人がまず自分自身の結果について、少し心を落ち着けて受け入れるための時間をさしあげなくてはいけないことも実際にはしばしばあります。その後、典型的には、その人からまず自分の近い血縁者、たとえば兄弟姉妹とか娘とか姪とか、比較的關係の近い人たちには、その人から自分で話してもらうことができることが多いと思います。もう少し遠縁の親戚になってくると、たとえば1人のおばさんに話して、そのおばさんからそのおばさんの近い兄弟姉妹に言ってもらったり、いとこに言ってもらったり、あるいはおばあさんに話してそのおばあさんの関係の人に言ってもらったり、というように、誰かキーになる人にお話してそこから伝えてもらうようお願いすることもあります。

また、アメリカという国は非常に広いですし人々は頻繁に引越しをするので、家族がばらばらに離れて住んでいて、自分のいところに一度も会ったことがないというような人も珍し

くありません。そういう時には仲介になってくれるような人を介して情報をお伝えすることもあります。

がんの遺伝について話をするために、ファミリー・ミーティングといって家族で集まって話す機会を設けることもあります。最近の私たちの経験では、6人の兄弟姉妹がいて、あと何人かの成人の姪御さんがいるような患者さんがいたのですが、その人たち全員にいちいち言うよりは一度に部屋に集まってもらって話したほうが簡単だということになって、実際にそれらの方々に病院に来ていただいて、1つの大部屋で最初に遺伝子検査を受けて遺伝子変異があることがわかった患者さんを囲んで、医師や心理職も血縁者の方たちとお会いしてお話する機会を設けたことがありました。こうしたことを行うのは、たいてい遺伝子検査結果を得た後が多いと思います。

10年前、私たちがBRCA遺伝子の診断プログラムを始めた時には、親戚の方々のお名前や住所録のリストをもらうことができましたので、その人たちに直接私たちが手紙を書いて、誰が遺伝子検査を受けたかは言わないで、でもご家族のどなたかがそういうことがありましたのでもし興味があればここに連絡してくださいと電話番号などを書いて送っていました。しかし最近アメリカでは個人の医療情報の守秘に関する厳しい法律ができましたので、現在では私たちが直接親戚の方たちに連絡を取ることは許されなくなりました。ですから現在は、私たちのところに来談されている方にいろいろな資料や手紙をお渡しして、その患者さんを通じて情報を他の人に流してもらうようにしています。

#### **Q：【BRCA 遺伝子の検査の信頼性について】**

私は、乳がんを扱う腫瘍外科医なのですが、BRCA 遺伝子の検査の信頼性がどの程度なのか、それをどのように説明しているか、教えてください。

**A：**BRCA 遺伝子の検査は非常に信頼のおけるもので、遺伝子の点突然変異を検出する感度はすばらしく、特異度も優れています。すなわち、遺伝子多型の峻別は必要ですが、病的な遺伝子変異が見つかった場合にはそれがフォールス・ポジティブ（誤りの陽性）であることは考えにくく、遺伝子検査結果は非常に正確であると言えます。しかしながら、問題なのは、点突然変異以外のタイプの遺伝子変異を含めた場合の感度です。BRCA 遺伝子の配列を決定していく際に、1塩基置換の変異はよいのですが、遺伝子の大きな欠失がある場合には見逃してしまうことがあります。したがって、欠失型の変異を持っている人では、場合によっては遺伝子変異はないという結果が得られてしまう、つまりフォールス・ネガティブ（誤りの陰性）になってしまうことがあるのです。ですから、遺伝子検査結果で陰性という結果が出た人でも、家族歴をみて明らかに遺伝性だと考えられる場合には臨床的

に遺伝的な家系だと判断して、がんの検診サーベイランスを受けるようにお話しています。そうした見逃しは約 10～20%くらいあるのではないかとされています。

ちなみに今お話したのは、ある家系においてその家族のメンバーの中でいちばん最初に遺伝子診断を行う場合に、BRCA 遺伝子の全長の配列決定を実施する検査に関する話です。その際に遺伝子の欠失を見逃してしまうことがあることをお話ししました。一方、遺伝子検査を受ける人の 30%ぐらいは、こうした BRCA 遺伝子の全長の配列決定ではなくて、既に見出されている遺伝子変異の有無を調べる遺伝子検査を受けています。その中には、アシュケナジ系のユダヤ人の人たちが受ける検査というものもあります。アシュケナジ系ユダヤ人集団においては、創始者効果といって 3 つの特異的な遺伝子変異が見出される頻度が高いことが既に知られているので、アシュケナジ系のユダヤ人であれば全長の配列決定を行わずにその 3 つの箇所の遺伝子変異の有無だけを調べる検査を受けることができます。また、ユダヤ人以外の人でもユダヤ人でも、自分の家系の中に伝わっている遺伝子変異の箇所が既にわかっている場合には、遺伝子全長の配列決定ではなくて特定の遺伝子変異が自分に伝わっているかどうかを調べる検査を受けることができます。その結果がもし陰性であれば、これは、フォールス・ネガティブ（誤りの陰性）ではなくて真の陰性なので、その人はもはや遺伝的にがんのリスクが高いということではなく、がんリスクは一般集団と同じと判断することができます。

**Q：【BRCA 遺伝子変異による他のがんのリスクについて】**

BRCA の遺伝子変異を持っていると、乳がん、卵巣がん以外のがんのリスクがあるのですか？それをどのように説明していますか？

**A：**それは難しい問題です。最初の頃に BRCA 遺伝子の変異がある人における様々ながんのリスクが報告されていたのですが、後から出てきた文献にはそういうことはないと言われていたりしますので、どこまで話せばよいか議論になるわけです。たとえば、BRCA 遺伝子の変異があると大腸がんリスクがあると最初は言われていましたが、その後の論文ではそうした大腸がんリスクの報告はなくなったりしています。男性での前立腺がんのリスクも話題にのぼりますし、その他にも、膵臓がんやメラノーマ、卵巣がんなどいろいろ考えられなくはありませんが、基本的にはあまり細かいことは言いません。なぜならば、そうした他の腫瘍のリスクは乳がん、卵巣がんの圧倒的なリスクに比べるとはるかに小さいからです。また、これらの他のがんについては予防の手段がないのでこれまであまり話してこなかったということもあります。たとえば、膵臓がんのリスクがあるといっても予防できるわけではなく検診スクリーニングの良い方法もないので、それについてはあまり話

をせず、主に乳がんと卵巣がんにしぼって話をするようにしてきました。ただ、患者さんたちには、常に最新情報を得るために私たちのプログラムと連絡を保っているようにお話しています。連絡を保っておけば、将来的に何か新しいリスクが判明したり、新しい予防やスクリーニングの方法が見出されたりしたときに、私たちの出しているニュースレターを通じて、そうした情報や予防方法が利用できるようになるからです。

また、患者さんたちの話を聞いてみると、乳がんのリスクはともかくとして、1日に2箱もタバコを吸うなどという人もいますし、日焼け止めを全くぬらないで紫外線にガンガンあたってしまふような人では、乳がん以前に皮膚がんにかかる確率が高いかもしれないので、そうした一般的ながん予防の話や禁煙などについてお話することもあります。

**Q：【遺伝子診断前の遺伝カウンセリング(プレテスト・カウンセリング)について/がん診断直後の人における遺伝子検査とがん治療の進め方について】**

私は、普段FAP(家族性大腸ポリポーシス)の患者さんに看護師の立場で関わっています。遺伝子検査前の遺伝カウンセリング、すなわちプレテスト・カウンセリングについておうかがいしたいのですが、最近では以前ほどプレテスト・カウンセリングは重要視されないというお話がありましたが、私は、プレテスト・カウンセリングでは、検査を受ける前に結果が陰性の場合と陽性の場合について、どのようなことが考えられるかあらかじめ話し合ってから遺伝子検査を受けるものだとして認識していましたが、アメリカではそうではなくて、まずは検査を受けて結果を得てから陽性だった場合に、その先のことを考えればよいというふうになってきているのですか？そのあたりのことを、もう少し具体的に教えていただけたらと思います。また、先ほどのお話の中で、ご本人ががんと診断されてすぐに主治医から紹介されてプレテスト・カウンセリングが始まることもあるとおっしゃっていました。そうした場合に、まずがんの治療を優先するのか、それとも同時に遺伝子検査について考える遺伝カウンセリングを始めてしまうのか、そうしたタイミングについて教えてください。

**A：**プレテスト・カウンセリング、すなわち遺伝子検査前の遺伝カウンセリングは重要だということは、私も本当にそう思います。今でも本当に大事だと思っています。

ただ、私たちが認識しなくてはいけないのは、その他の一般的な医療で行われている検査のほとんどは、そんなふうには検査前に長々とものすごい情報を与えられて、結果が陰性ならどうで陽性ならどうでということとをさんざん話し合ったりはしないのが普通だということです。したがって、BRCA 遺伝子の検査について、陽性だったら陰性だったらということとを事前に全て話し合うのは、その他の医療で行われていることとは異なるモデルであり、

かなり特別なことを行っているのだということを認識しないといけないし、もしそうしたやり方を今後も続けていくのであれば、なぜそうしたことが必要なのかということをごきちんとしていく必要があると思っています。

実際、私は検査前の面談は大事だと思っていますが、以前は 3 時間かかっていたのが今は 1 時間から 1 時間半ぐらいで、必要なことをお話できるようになってきました。その背景には、患者さんたちがかなり知識を得ていて、家族や友人に検査を受けたことがある人がいたり、かかりつけの医師から説明を聞いていたり、来談時には既にいろいろなことを知ったうえでいらっしゃることが多くなってきたことがあげられます。現在では、あちこちで多くの情報を得ることができますので、検査前の遺伝カウンセリングで私たちが熱心に長い時間をかけて説明しなくてもよくなったことは事実だと思います。

でも、繰り返しますが、今でも、検査前の遺伝カウンセリングは大事だと私は思っています。

それから、診断直後の方の場合ですが、たとえば乳がんが見つかった人において、もしそれが BRCA 遺伝子の変異による乳がんなのであれば乳がんリスクが高いということで、手術を受ける時にはその時の乳がんがたとえ小さくても温存療法ではなく乳腺全摘手術を受ける選択肢を選ぶことがあります。あるいは場合によっては最初の手術時に乳がんが発症していない、反対側の乳房も予防的に乳腺摘出する手術を同時に受けてしまうという選択肢も考えられます。したがって、乳がんの診断がついて 1 週間ぐらいで手術の前に早く遺伝子検査をして遺伝的リスクを知りたいということで、大慌てで遺伝子検査を実施し手術の選択肢を選ぶための情報として使うことがあります。

質問された方は、FAP に関わっていらっしゃるということですが、FAP においては遺伝子診断の意味は BRCA 遺伝子の場合とはかなり違います。たとえば FAP では現在、こどもが 12~13 歳、あるいは最近では 10~11 歳くらいになっているかもしれませんが、そのくらいの年齢で遺伝子診断を受けるようになってきていると私は認識しています。なぜならば、FAP では遺伝子変異があればほぼ 100%発症することがわかっていますので、ご家族が FAP を発症していれば遺伝的リスクがあるということで内視鏡検査を定期的に受けることが大事なわけですが、10 歳くらいのこどもが頻繁に内視鏡検査を受けるのは大変なことなので、遺伝子検査を受けて遺伝子変異がなければ内視鏡検査を受けなくてすむという利点があるからです。ですので、そうした若い年齢でも遺伝子検査を行うことになってきています。あるいは、私の知っている症例では、2 歳で肝腫瘍を発見した外国の患者さんもいましたが、だからといって 2 歳から検診スクリーニングをするのかということそれは大変なので、遺伝子診断をしておくことでスクリーニングをしなくてもいい人が出てくるといった利点があると思います。このように、FAP の場合と BRCA 遺伝子の検査の場合はその意味が違ってくると思います。

**Q：【遺伝子診断陽性の人に対する今後の方策の指導について / 栄養士の関わりについて】**  
遺伝子検査で陽性という結果がでた場合に、今後どうしたらよいかという質問が出ると思いますが、予防のための方策として具体的にどのようなことを情報提供するのか教えてください。また、先ほど栄養士の関わりについて言及されていましたが、具体的にはどのようなことをするのですか？遺伝子検査結果陽性だった人に対して、がん予防のための食事の指導などあるのでしょうか？

**A：**確かにみなさん、これから何かできることはないかという質問をされます。私たちは、その人ができるだけのことを行えるように励ますことが大事だと思っています。

具体的な中身としては、たとえばより健康的なライフ・スタイルを心がけることなどです。よく質問があるのは食事や運動、リラクゼーションの方法などについてです。実際にリスクを減らすかどうかについては科学的に証明されていないものが多いですが、中にはわかっているものもあります。たとえば、飲酒、アルコール摂取に関しては、実際に乳がんのリスクを高めることが知られているので、それはお話しています。

それから最も激しい方策としては、乳腺切除、つまり予防的にがんになる前の乳腺をとってしまうということが1つの手段としてあげられます。といっても、予防的な乳腺切除術は確かに行われてはいますが、実際にはそこまで過激なことを望まない人がほとんどです。私たちとしては、がんリスクの高い方たちに対する予防手段としてももう少しよい方法がないか一生懸命探していて、医療者側としてはたとえば遺伝子治療や薬物による予防などをいろいろ研究しているわけですが、女性たちはむしろもっとライフ・スタイルのようなことを探している方が多く、アメリカのような西洋文化の社会ではどうもそうしたライフ・スタイルのことで医学的な手段とかがうまく結びついていないのが現状のようです。

栄養士の役目についてですが、私たちはセミナーを開いて患者さんに栄養についての教育指導を行っています。そこで話される主な話題は、化学療法を受けている最中の食事をどうしたらよいかということが中心なのですが、その他にも食生活全体を良くするための話もしていて、アメリカではいわゆる肥満の人が多いため、運動の勧めや、食べ過ぎないようにとか、野菜をたくさん摂るようになどといった一般的な健康的な食事の指導もしています。

こうしたことは、がんの予防に直接は関係ないかもしれませんが、将来的に、心疾患の予防につながったり、あるいは免疫を高めたりといったような方向の意味もあると思います。ただ、患者さんが本当に求めているのは、もう絶対がんにならなくてすむような特別な方法であり、残念ながら現時点ではそうした方法は見出されていません。将来的に、たとえば遺伝子治療といったようなことが可能になればよいのですが。

**Q：【社会における遺伝子診断に対する価値観の変化について】**

シュナイダー先生の10年間の活動を通じて、周辺の社会的な変化についてどのように認識されているか教えてください。遺伝子検査、遺伝子診断といったものが普及してきたことについて、人々の反応はどう変化しましたか？あるいは、そうした検査の利用の仕方について、おそらくこれからの若い人たちの時代では検査の利用の仕方もどんどん変わってくると思いますが、そのあたりのことが知りたいです。たとえば出生前診断領域では、日本に関して言えば、高齢妊娠の女性は染色体異常を有する子どもを産む確率が高いとか、羊水検査によって子どもを産むか産まないかということ判断できるとか、いやそういうことは今はそんなに大きな問題ではないのではないかとか、そうした情報はそれなりに伝わるし意識も変化しやすいように思うのですが、周産期において出生前診断により胎児の状態を知るということを考える際に、何が大切なのかといった考えについてはなかなか普及しないと思うのです。

そうした意味で、遺伝子診断プログラムを10年間実施していらっしゃって、シュナイダー先生ご自身が、社会の中で何を変化させていきたいと思っていられちゃって、やってこられたかということが非常に重要だと思います。遺伝カウンセリングの方向が変わってきたことについてはお話いただきましたが、その背景にある社会の変化を先生が感じていらっしゃることがあればお聞きしたいです。

**A：**出生前診断をめぐる周産期の遺伝カウンセリングのお話ですが、私も何年か周産期の領域で遺伝カウンセリングを行ってきた経験がありますが、出生前診断については、カップルが考えねばならない非常に難しい選択肢がいろいろあって、特に中絶については心理的にも様々な問題があるので、とても難しいと思います。アメリカでは中絶の議論が政治とも絡んでいきますので、中絶について議論するのは社会的にも難しいことです。現在は少し昔よりは受け入れられるようになってきましたが、今の大統領は中絶反対派なので恐らくまた違う法律ができるのではと私は思っているのですが。そうした状況の中で遺伝カウンセラーとして何ができるかという、遺伝カウンセリングというシステムがあって、どうするか決断する際のプロセスをお手伝いできますよ、あなたが決めた決断をサポートしますよ、あなたが必要としているサービスを受けられるように支援しますよ、医師やその他、相談相手になってくれるいろいろな専門職もいますよ、ということを書いてきました。それが遺伝カウンセリングの役割だと思っています。

私自身のそうした経験を経て、今度は乳がんの遺伝カウンセリングに関わるようになり、今日はそれについてお話してきましたが、この領域は出生前診断の領域とはずいぶん違うと感じています。乳がんについては、来談される方たちは、今まで家族や親戚の中でお母さんやおばあさんなどたくさんの乳がん患者さんを見てきた人たちであり、乳がんに対してネガティブな感情を持ち恐れていた人たちだったわけですが、そうした人たちに遺伝子

診断の体制を提供することで、彼女たちにパワーを与えることができたのです。この方たちは実際、情報を得ることで、今までで知らなかったことがわかった、自分たちで何かできることがあるとわかったと、遺伝子診断プログラムがあるということを非常によい方向で前向きに受け取っています。すなわち、彼女たちは、今までお母さんやおばあさんが持っていなかった戦略や選択肢を自分たちは手に入れることができたのだと受け取っているのです。

そういう意味で、遺伝性のがんの遺伝子診断は、他の疾患の遺伝子診断や出生前診断とは非常に異なっていて、将来の疾患予防に実際に役立ちますし、遺伝子診断結果を前向きな方向に利用することができるので、たとえば小児期の非常にまれな疾患の遺伝子診断などとは全然話が違いますし、あるいはたとえばアルツハイマー病やハンチントン病のように遺伝子診断が可能であっても治療や予防ができない疾患ともかなり違うと思います。このように、がんの遺伝子診断は、将来のために良い方向に利用しがいのあるものなのではないかと、実際に検査を受けられる人々もそのように考えていると思います。





2005 (平成17)年6月20日発行

企画・編集・発行

株式会社 ファルコバイオシステムズ

京都市中京区河原町通二条上る清水町346番地 TEL. 075-257-8541

URL. <http://www.falco-genetics.com/>