

2017/10/27 (金)



第7回 ひまわりの会 総会 岩国医療センター



遺伝カウンセリング

～何のために、何を考えるの?～

大阪母子医療センター

認定遺伝カウンセラー 松田圭子



今日のお話

1. はじめまして！の自己紹介
2. がんが遺伝するってどういうこと？
3. 遺伝性の判断はなかなか難しい…
4. 遺伝カウンセリングと
遺伝カウンセラーの役割



はじめまして、遺伝カウンセラーです

数カ月に1回、岩国医療センターに、遺伝カウンセリングに来ています。普段は、小児科で染色体異常や遺伝子異常などの先天性の病気をもつ子どもさんの家族に対応しています。

遺伝カウンセラーは、

- 遺伝に関連したさまざまな問題や不安を抱える方々に対して、遺伝をわかりやすく説明したり、心理的また社会的サポートを行う専門職です。
- 大学院修士課程で養成され、現在約200名の資格保持者がいます。
- 遺伝性のがんに対する医療の充実が望まれ、この分野で遺伝カウンセラーのニーズが高まっています。

2. がんが遺伝するって どういうこと？

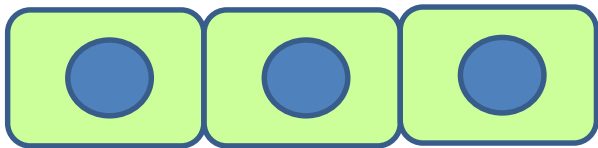


あらためて「がん」って何？

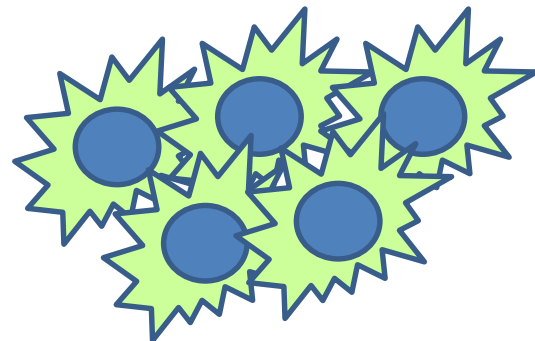
そもそも、「がん」とは？

- 人間の体は、たくさんの細胞でできている。
- 細胞は、通常、増殖がコントロールされている。
- ところが、一部の細胞が無秩序に増え続けることがある。

「細胞が暴走した状態」が「がん化」



正常細胞



がん細胞

暴走した自分の細胞が「がん」

どうして「暴走」するの？

- 細胞の中にある「遺伝子の変化（遺伝子変異）」の積み重ねが原因。1つだけの変異では暴走しない。
- 私たちの細胞は、常に、遺伝子変異を起こしやすい環境にある。例）紫外線、食べ物、老化、等々
- 細胞の中には、遺伝子変異を修復したり、暴走にブレーキをかける遺伝子も備わっているが、追い付かなくなると暴走（がん化）する。

全てのがんは、
遺伝子の変化が積み重なって起こっている！

がん発症に関わる遺伝子

細胞増殖を車の運転に例えると…

アクセル遺伝子
(がん遺伝子)

ブレーキ遺伝子
(がん抑制遺伝子)

修復遺伝子
(DNA修復遺伝子)

細胞増殖の命令
を出すアクセル
の役目

細胞増殖を停止
させるブレーキ
の役目

傷んだところを
修理する役目



それぞれの遺伝子がしっかり働くことで、
速度とルールを守って安全運転！

がん発症に関わる遺伝子

それぞれの遺伝子に変化が生じてうまく働かないと…

アクセル遺伝子
(がん遺伝子)

アクセルが
入りっぱなし！

ブレーキ遺伝子
(がん抑制遺伝子)

ブレーキが
きかない！

修復遺伝子
(DNA修復遺伝子)

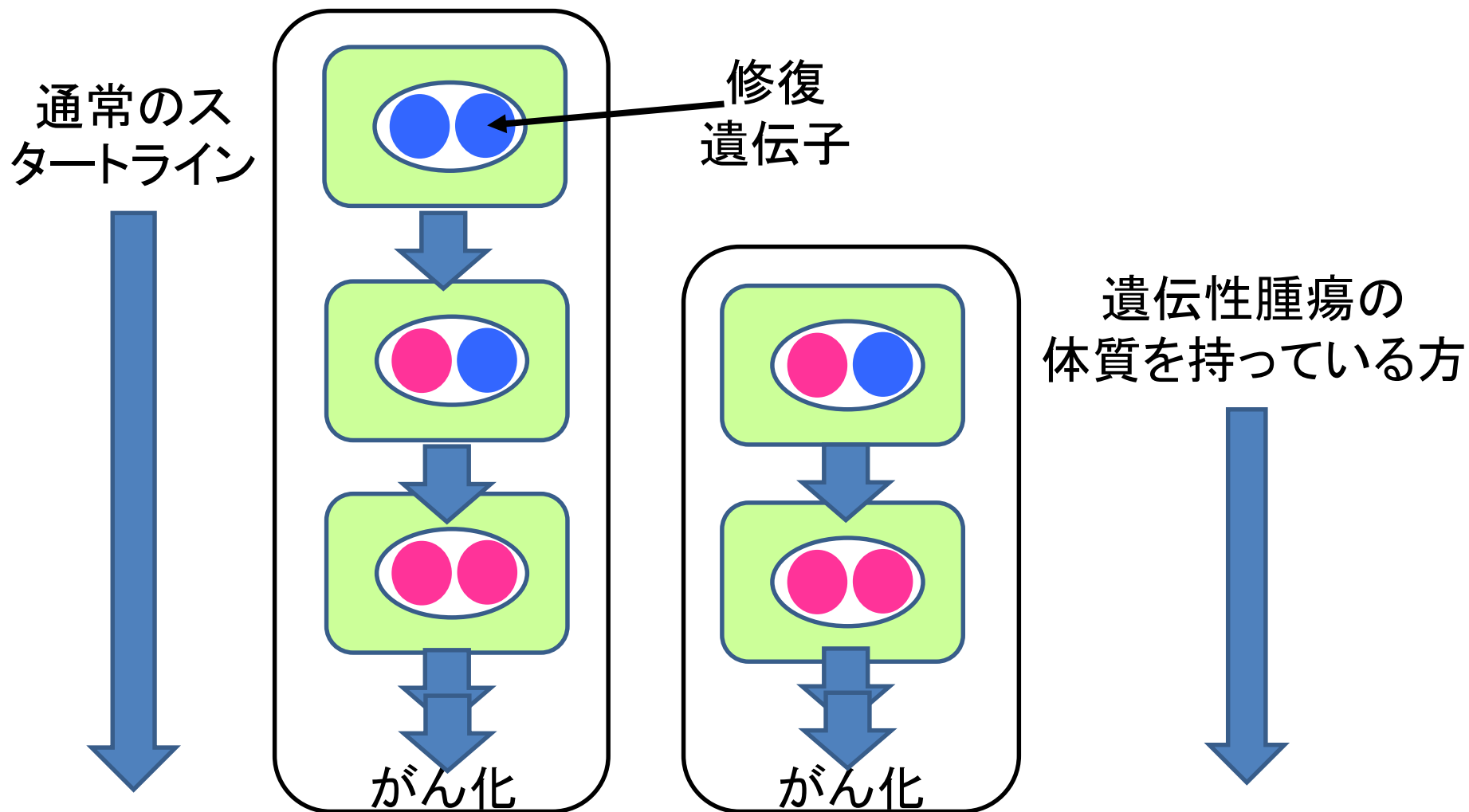
修理ができま
せん！



いずれかの遺伝子に変化があると、
がん化のスタートラインが一步早まっている！

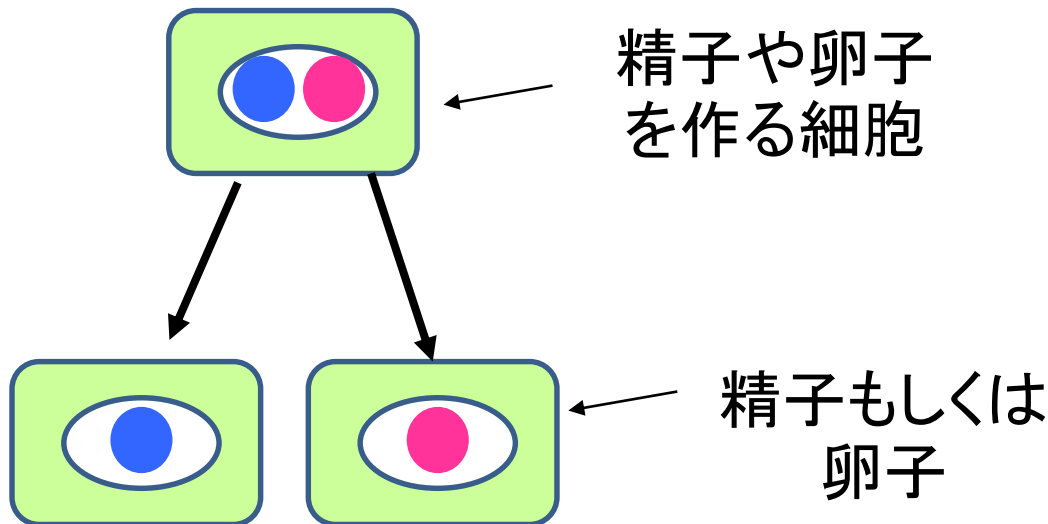
「遺伝性のがん」の場合

がん化のスタートラインが一步早まっている。
つまり、がんになりやすい体質をもっている。



リンチ症候群の遺伝

- 遺伝するのは「がん」そのものではなく、「がんになりやすい体質」である。
- がんになりやすい体質（DNA修復遺伝子の変異）が1/2の確率で遺伝する（下図参照）。
- がん発症の時期、臓器などには個人差がある。



生まれつき遺伝子変異をもつのは特別なこと？

- いいえ。どんな人も、生まれつきの遺伝子の変化を70~100個程度持っていると言われていています。
- ただ、どの遺伝子に変化があるか、また、その影響の現れ方は、人それぞれで違います。
- 遺伝子の変化は代々親から子へ受け継がれることもあれば、親由来ではなくその方に突然変異として起こることもあります。

3. 遺伝性の判断はなかなか難しい… (家系図は大切な手がかり)



「がん」をみただけではわからない

- 大腸がん全体の2~4%がリンチ症候群と言われている。
- 発症したがんを見ただけでは、一般のがんなのかリンチ症候群よるがんなのかは、わからない！
- 遺伝子変異を持っていても、一生がんを発症しない方もいる！
- 自分の家系のがんが、遺伝性なのかどうか？そうだとしたら、家系内の誰がアットリスクか？等を検討するために、家系図は有効です。

リンチ症候群2~4%
赤はがん未発症者



主な遺伝性のがんと関連遺伝子

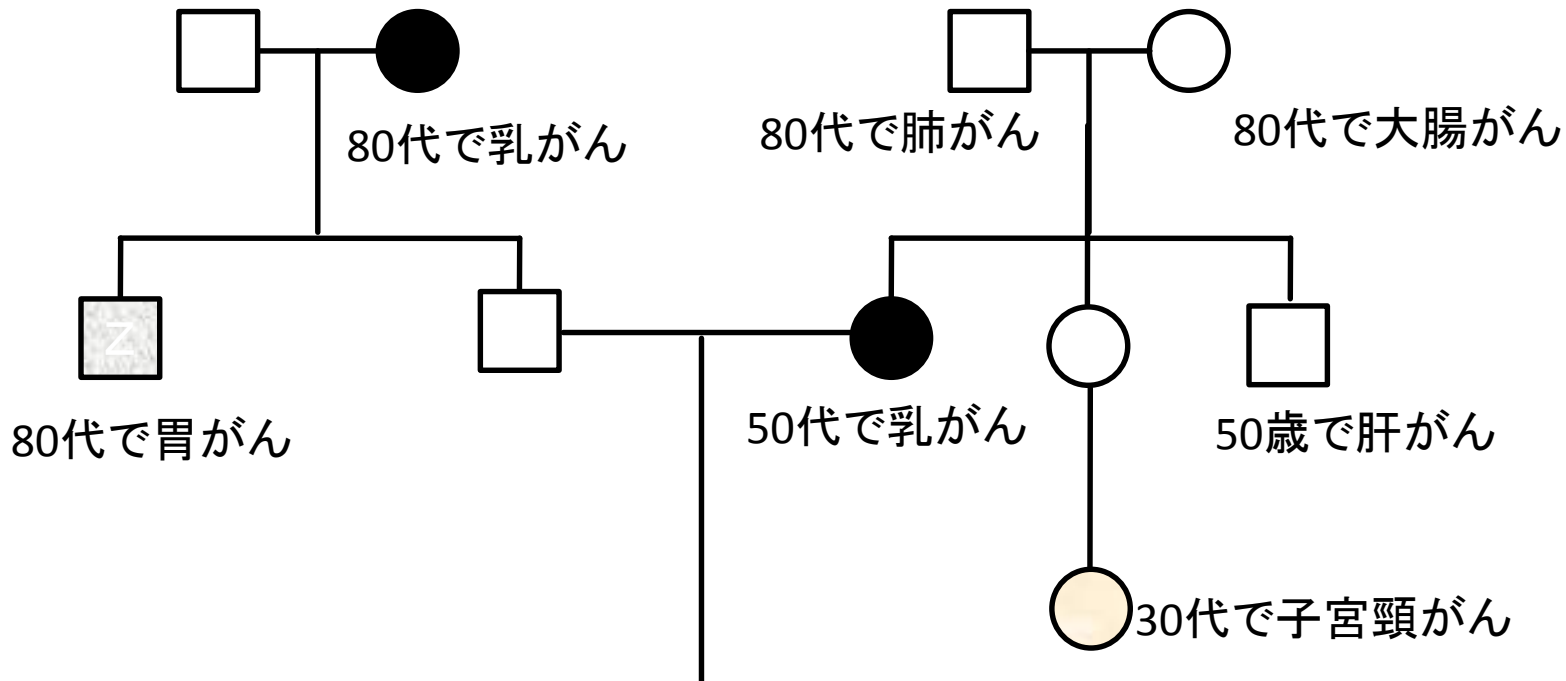
主な遺伝性腫瘍	見られる可能性のある主ながん	主な関連遺伝子
遺伝性乳がん卵巣がん	乳がん、 <u>卵巣がん</u> 、 (すい臓がん、前立腺がんなど)	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i>
カウデン病	乳がん、 <u>子宮体がん</u> 、甲状腺がんなど (消化管ポリープ、大頭症、皮膚症状も)	<i>PTEN</i>
リー・フラウメニ症候群	乳がん、骨肉腫、軟部肉腫、脳腫瘍、 副腎皮質がん、白血病、肺がん、 その他いろいろながん	<i>TP53</i>
リンチ症候群	<u>大腸がん</u> 、 <u>子宮体がん</u> 、小腸がん、 泌尿器のがん、胃がん、 <u>卵巣がん</u> など	<i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> 、 <i>PMS2</i> 、 <i>MSH6</i>
家族性大腸ポリポーシス	大腸ポリープ、 <u>大腸がん</u> など	<i>APC</i> <i>MUTYH</i>
多発性内分泌腫瘍症2型	甲状腺髄様がん、副腎の褐色細胞腫など	<i>RET</i>

★この他にも、いくつかの遺伝性腫瘍がある。

★必ずしも、すべての種類のがんがみられるわけではない。

家系図を見てみよう

Q：この家族に、遺伝性を疑いますか？



□ 男性

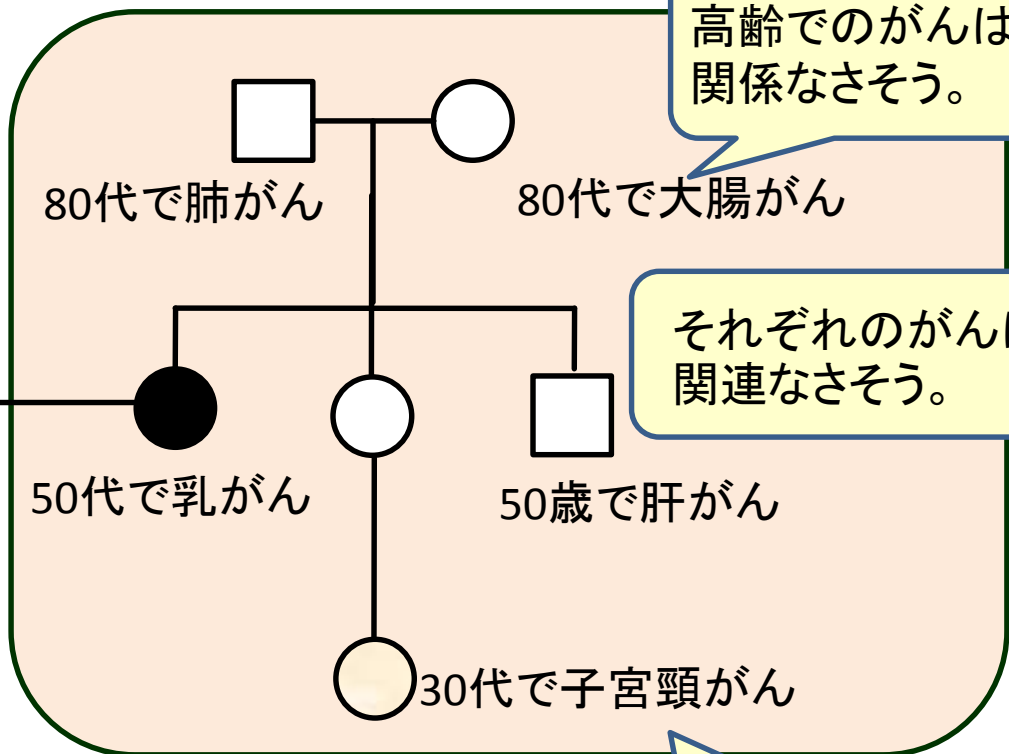
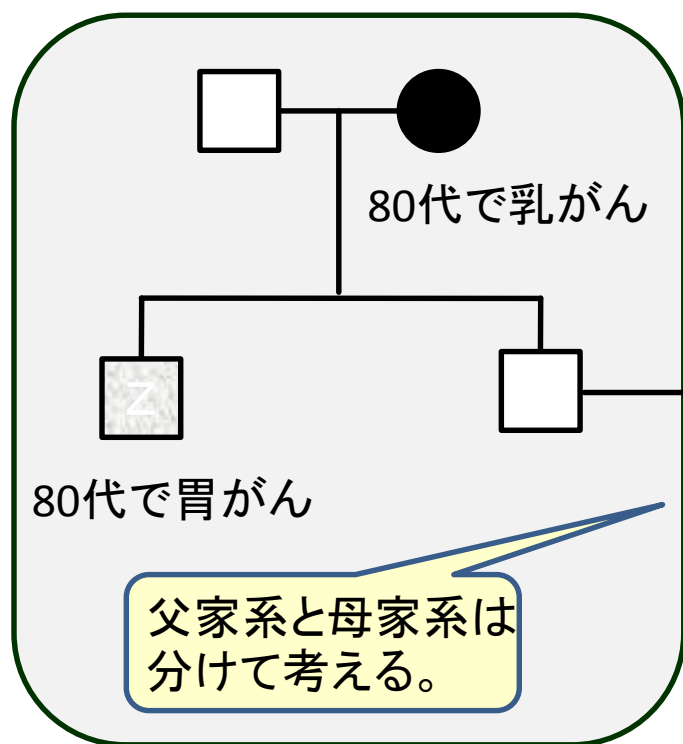
○ 女性



うちの家は、お父さんの方にも、お母さんの方にもがんが多くて心配だなあ・・・

家系図を見てみよう

Q：この家族に、遺伝性を疑いますか？



□ 男性

○ 女性



A：遺伝性のがんは考えにくい。

遺伝性の判断には専門的な検討が必要

- 多くの場合、個々のがんの症状からは遺伝性かどうかは区別がつかない。
- 個人や家族の病歴の詳しい情報や、遺伝子検査を利用した場合は、その結果などを合わせて総合的に判断する。
- 家系内にがん罹患者がいなくても遺伝性のことがあるし、がん罹患者が多くても遺伝性ではないこともある。単純に判断できるものではない。
- 遺伝子検査を利用したり、いろいろな情報を集めても、遺伝性か遺伝性でないか、はっきりしないことがある。

4. 遺伝カウンセリングと 遺伝カウンセラーの役割



遺伝性疾患の3つの特徴

- ① 予測性：将来の発症をある程度予測できる可能性
- ② 共有性：家系内で同じ疾患の方がいる可能性
- ③ 遺伝性：次の世代に遺伝する可能性



がん



遺伝的にがんを発症しやすい体質であることを、
事前に知っておくことで、早期発見、早期治療につ
なぐことができる！

特徴を逆手に取って

① 予測性：

がんになりやすい体質とわかっているなら、前もって積極的な対策をとれば、がんを予防したり早期発見できるかもしれない。

② 共有性：

家族や親族の方の健康管理に、がんを発症した自分の情報や経験が役立ててもらえる。

③ 遺伝性：

がん発症者のどの遺伝子にどのような変化があるのかが特定できれば、その血縁者は発症前に遺伝子検査を利用することも可能になる。

遺伝性かどうかを考えるのは何のため？

- 大切なことは、情報を活かして、自分と家族の健康管理ができること。
- がん発症リスクが高いとわかれば、特別プログラムの検診で、がんの早期発見・早期治療を目指す。
- 遺伝していないにもかかわらず、遺伝を心配している方に、遺伝子検査を利用することで、一般の人と同等のがんリスクであると知ることが可能になる。
- どの臓器のがんをどの程度心配すべきかわかることで、不必要な検診を減らすことができる。
- 手術の方法を決定する時に、自分のがんリスクを考慮して考えることもできる。
- 特定の遺伝子変異を持つ方に効果のある薬剤も開発中。

とはいえ、「遺伝性のがん」が疑われるといろいろな心配もでてきて当然…

遺伝カウンセリングでは、

- 医学的な情報をわかりやすく説明します。
- 家系図やその他の情報を基に、その方の家系での遺伝の可能性を検討します。
- ご本人の心理的負担、また血縁者への影響も考え、必要に応じて情報提供のお手伝いもします。
- 今後のご自身とご家族の健康管理のために、どのような選択がその方に最適かを一緒に考え、決めるためのお手伝いをします。

遺伝カウンセラーから・・・

遺伝カウンセリングを利用してください。
自分なりの選択と対策を考えるために・・・

家族と意見が異なることがあるかもしれません。
医師と意見が異なることもあるかもしれません。

でも、目指すところは同じです。

がんにかからないようにする。かかるならできるだけ早く発見して最適な治療する。その方が本来の寿命を全うできるように・・・

本日のまとめ

- 全てのがんは遺伝子異常の蓄積でおこります。
- リンチ症候群の方は、がんを発症しやすい体質を生まれつき持っています。
- 遺伝性かどうかを知っておくことにはメリットがあると思いますが、**個人の考えが尊重されます**。
- **家族や親族間で病気の情報を共有することは、とても大切です**。
- 自分の体質を知って、自分にあった検診や健康管理を主治医と相談しましょう。
- 血縁者のことも相談できる場所をみつけておくことも大切です。
- 遺伝カウンセリングは、ご本人と家族のために、その健康を守るための方法を一緒に考える場です。

謝辞

遺伝カウンセラーにとって、患者会とのつながりはとても多くの学びをいただく機会です。

このような機会をいただき、うれしく思います。遺伝カウンセリングや遺伝カウンセラーをどうぞ上手に利用してください。

ありがとうございました。

