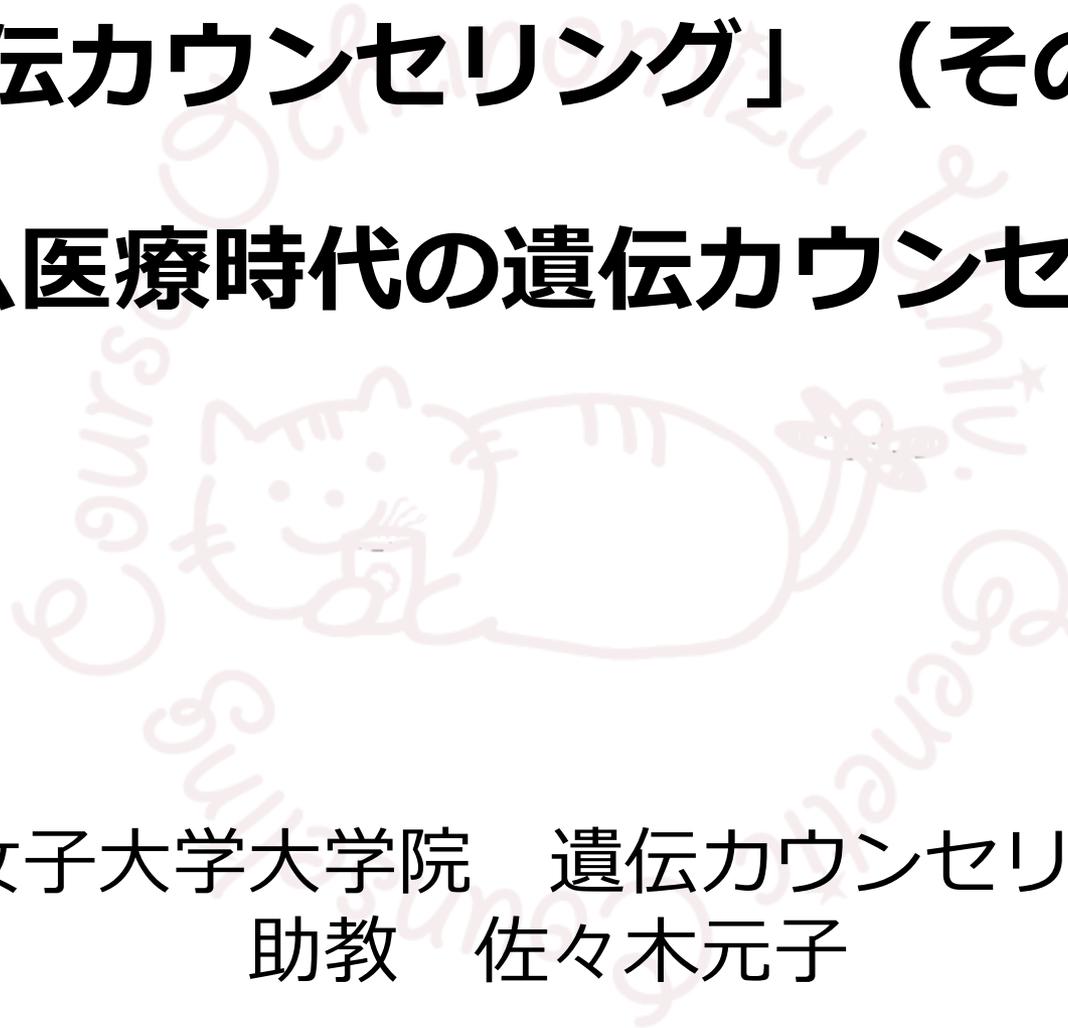


「遺伝カウンセリング」(その1)

ゲノム医療時代の遺伝カウンセリング



お茶の水女子大学大学院 遺伝カウンセリングコース
助教 佐々木元子

認定遺伝カウンセラー・ジェネティックエキスパート

1. 「遺伝カウンセリング」と
「認定遺伝カウンセラー」
2. ゲノム、遺伝子、遺伝子検査とは？
3. 自分の遺伝情報を調べるうえで

総合的な臨床遺伝医療

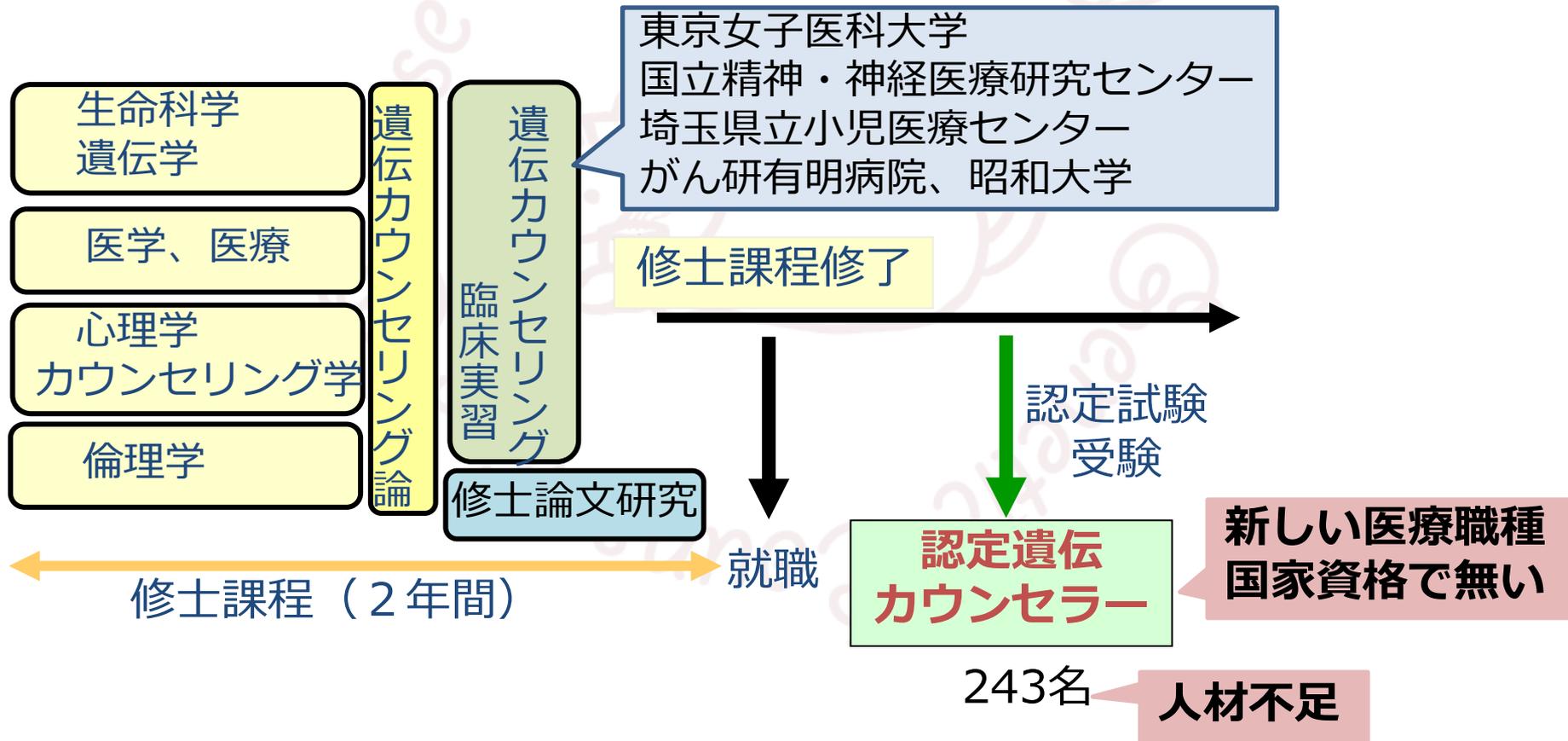
(日本遺伝医学関連10学会, 2003)

- 1人の医師による情報提供だけではなく、できるだけ専門の異なる複数の医師、医師以外のコ・メディカルメンバーを含めた**チーム医療**として対応
- 一生にわたる支援体制に基づくケアとして、必要に応じてフォローアップを行う

→ **遺伝カウンセリング**

遺伝カウンセラーの資格取得

- 日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会の共同認定資格
- 遺伝カウンセラー養成専門課程大学院を修了することで受験資格を得る
(現在15大学院。 医学部を持たないのは、お茶の水女子大学のみ。)

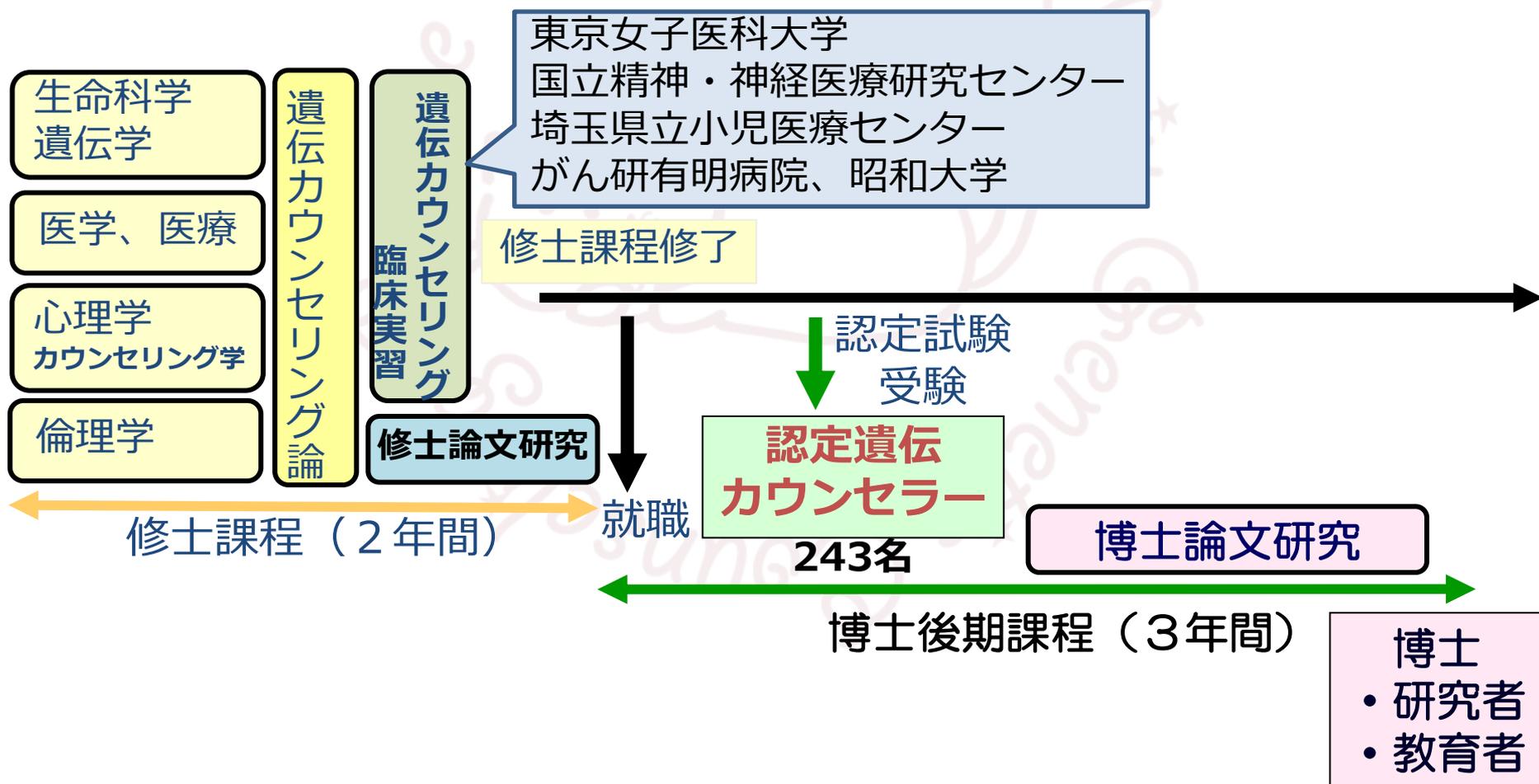


遺伝カウンセラー養成専門課程（50音順）

- 岩手医科大学大学院
- お茶の水女子大学大学院
- 川崎医療福祉大学
- 北里大学大学院
- 京都大学大学院
- 近畿大学大学院
- 国際医療福祉大学大学院
- 札幌医科大学大学院
- 信州大学大学院
- 千葉大学大学院
- 東京医科歯科大学大学院
- 東京女子医科大学大学院
- 東北大学大学院
- 長崎大学大学院
- 新潟大学大学院
- 藤田保健衛生大学大学院

認定遺伝カウンセラーの養成

- 日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会の共同認定資格
- 遺伝カウンセラー養成専門課程大学院を修了することで受験資格を得る
(現在15大学院、医学部を持たないのは、お茶の水女子大学のみ)



遺伝カウンセリングで話題になること

「がん家系と言われた」

「病気が子どもに遺伝しないか」

「遺伝子の検査をした方がよいか」

「高年妊娠だから不安」

「いところ結婚だから心配」



認定遺伝カウンセラーの役割

良質な遺伝医学情報の提供に加えて、

- 倫理的な独立性の確保
- 自律的決定の支援
- 専門的な心理介入
- 社会適応の援助
- 情報の収集と管理
- チーム医療
(医療従事者間、地域)
におけるコーディネート作業



認定遺伝カウンセラーの仕事

電話予約

30分

相談内容の確認・外来日程調整

説明資料等の準備

↓
プレカウンセリング

10～15分

家系図の聴取・知識の確認

初回カウンセリング

1～1.5時間

カルテの記述、医師のサポート

ポストカウンセリング

5～10分

質問、次回の外来日程の確認

検査会社との連絡

↓
遺伝診療カンファレンス

案内のメール・資料作成

↓
プレカウンセリング

2回目カウンセリング

ポストカウンセリング

↓
フォローアップ

電話

他科受診の調整

1. 「遺伝カウンセリング」と
「認定遺伝カウンセラー」

2. **ゲノム、遺伝子、遺伝子検査とは？**

3. 自分の遺伝情報を調べるうえで

遺伝子の働きの違い

- 表現型(外見や性格)のちがい
- 病気のなりやすさのちがい
熱が出やすい人、熱が出にくい人
- 薬に対する応答性のちがい(効き方・副作用)
効く人、効かない人、副作用の強く出る人

遺伝子検査 ～身近になっています～

- 薬の効き方や副作用
 - オーダーメイド医療の実現プログラム
 - 抗がん剤や分子標的薬の選択
- がんの再発予測
- **体細胞変異**と**生殖細胞変異**の違い

おばあさん

おじいさん

おばあさん

おじいさん

体細胞

染色体46本

染色体46本

染色体46本

染色体46本

卵子

精子

卵子

精子

生殖細胞

1~22番までの22本と
X染色体1本 ▶ 

1~22番までの22本と
X染色体1本 ▶ 

1~22番までの22本と
X染色体1本 ▶ 

1~22番までの22本と
Y染色体1本 ▶ 

受精

受精

おかあさん

染色体46本

1~22番まで
2セット44本
X染色体2本


1~22番まで
2セット44本
X染色体1本

Y染色体1本


おとうさん

染色体46本

遺伝子検査とは？

(病院で行う) 遺伝子関連検査

■ 病原体遺伝子検査

病原体のDNAやRNAを調べる

■ ヒト体細胞遺伝子検査

後天的に生じた遺伝子変化を調べる
がん細胞など

■ ヒト遺伝学的検査

生涯変化しない遺伝情報を調べる

確定診断 保因者診断 発症前診断

易罹患性検査 薬理遺伝学検査

出生前診断 新生児マススクリーニング

(医療を介さない) 遺伝子検査サービス

DTC(direct-to-consumer :
消費者直接販売型)
スポーツクラブや
インターネットなど

■ 病気のなりやすさ 体質 能力

■ 親子鑑定

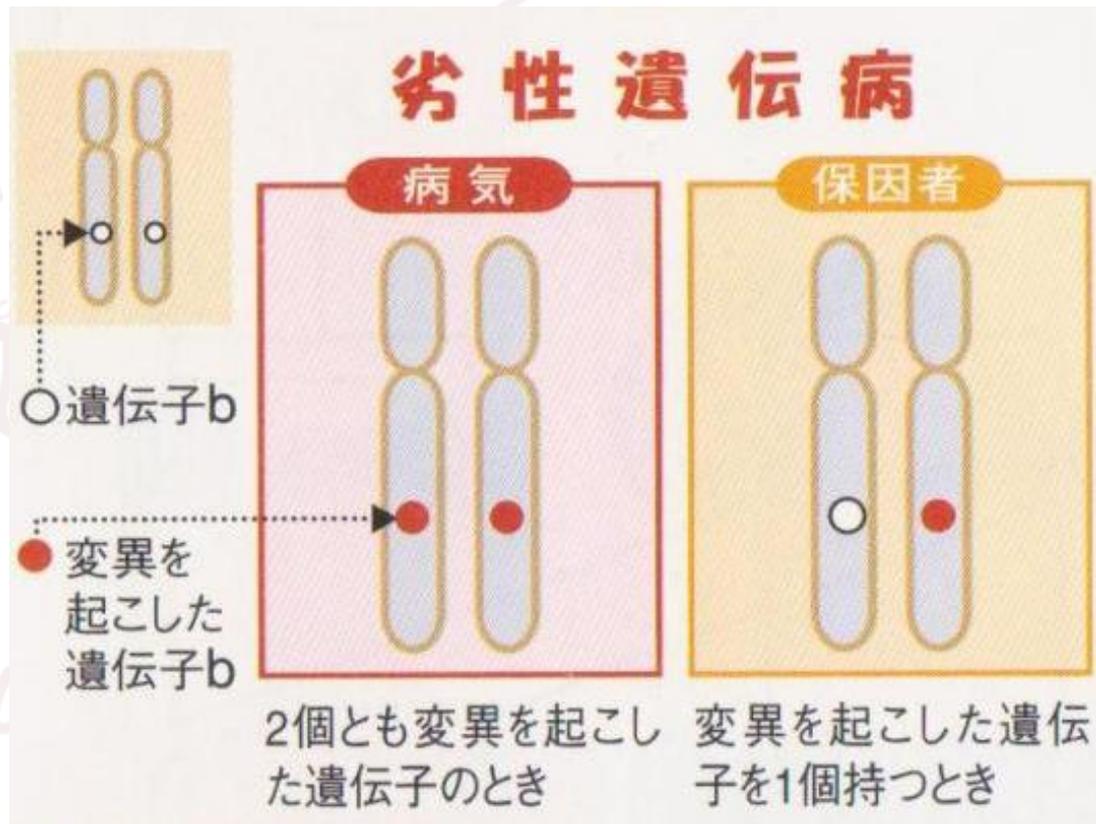
病院で行うヒト遺伝学的検査① 確定診断

- 発症している患者が対象であり、診断の確定を目的とする
保険収載されている疾患：約80疾患
- 検査を行う際に、検討・説明する内容
対象としている疾患について
疾患名、疫学的事項、疾患説明、病態生理、遺伝学的事項、治療法、
社会資源に関する情報
検査により分かること・分からないこと
目的、方法、診断が確定する確率、更に詳しく分かること、開示法、
発症者の遺伝学的検査の情報に基づいた血縁者の状況について

病院で行うヒト遺伝学的検査② 保因者診断

- 「劣性遺伝病の原因遺伝子変異を持っているが、発症していないかどうか」を調べる

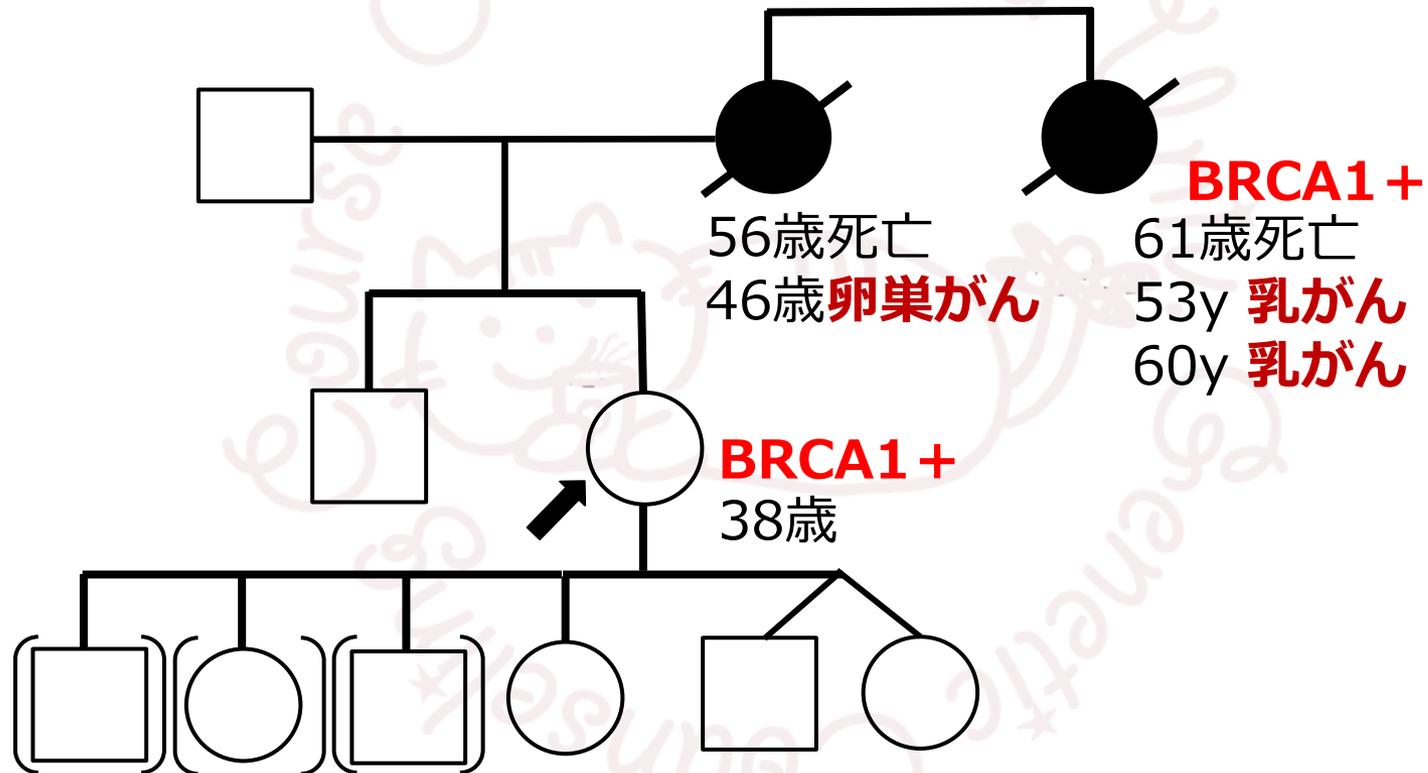
- 「保因者ではあるが、本人が発症することはない、病気を持つ子どもが生まれてくる可能性のある人」を非発症保因者と呼ぶ。子どもの再発率を明らかにする、子どもの出生前診断を行った方がよいかどうかを判断するために「非発症保因者診断」が行われることがある。



病院で行うヒト遺伝学的検査③

発症前診断

誰の家系図でしょう？



Angelina Jolie's の場合

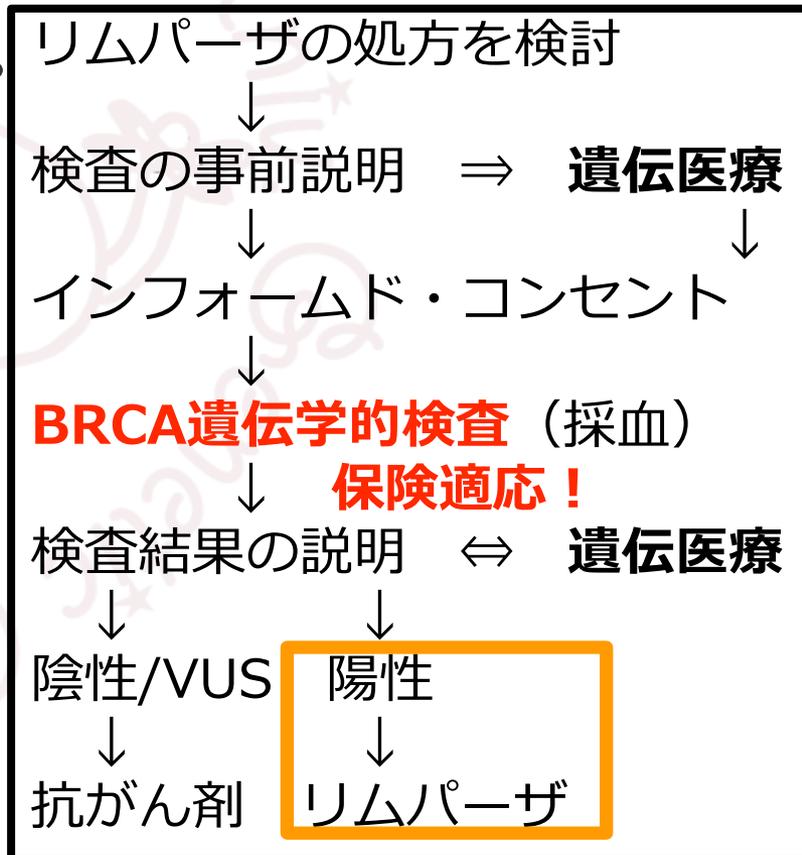
- 母親が46歳で卵巣がんを発症。56歳で死亡
- 母方の伯母が53歳、60歳で乳がん発症。61歳で死亡
- アンジーは乳がん卵巣がん**未発症**であるが
BRCA1/2遺伝子検査を受け、変異陽性者であることが判明
- 乳がんの発症リスクは **87%**、
卵巣がん発症リスクは50%との評価
- リスク低減乳房切除術を選択し再建：
: **RRM**(Risk reduction mastectomy).
- リスク低減卵巣卵管摘出術を選択
: **RRSO**(risk reduction salpingo oophorectomy)

コンパニオン診断：再発乳がんの場合

- PARP阻害薬「リムパーザ」が、国内で初めて遺伝性乳がん卵巣がんの治療薬として承認された。
- 対象：がん抑制遺伝子 *BRCA1*、*BRCA2* に生まれつき変異のある患者。

■ 適応：

- ① 白金系抗悪性腫瘍剤感受性の再発卵巣癌における維持療法
- ② がん化学療法歴のある *BRCA* 遺伝子変異陽性かつ *HER2* 陰性の手術不能または再発乳癌



遺伝子検査とは？

(病院で行う) 遺伝子関連検査

■ 病原体遺伝子検査

病原体のDNAやRNAを調べる

■ **ヒト体細胞遺伝子検査**

後天的に生じた遺伝子変化を調べる
がん細胞など

■ ヒト遺伝学的検査

生涯変化しない遺伝情報を調べる

確定診断 保因者診断 発症前診断

易罹患性検査 薬理遺伝学検査

出生前診断 新生児マススクリーニング

(医療を介さない) 遺伝子検査サービス

DTC(direct-to-consumer :
消費者直接販売型)
スポーツクラブや
インターネットなど

■ 病気のなりやすさ 体質 能力

■ 親子鑑定

がんゲノム医療

標準治療がないがん
標準治療が終了した
などの場合

標準治療

- 手術
- 放射線治療
- 薬物療法(保険適応)

がん遺伝子検査

大腸がん、乳がんなどの一部のがんでは、医師が必要と判断した場合に、1つまたはいくつかの遺伝子を調べ、診断したり、検査結果を基に薬を選んで治療したりする。

がんゲノム医療

- ゲノム情報に基づく薬物療法
(臨床試験など)

がん遺伝子パネル検査

主にがんの組織を用いて、多数の遺伝子を同時に調べ、検査結果を基に治療できることがある。

1. 「遺伝カウンセリング」と
「認定遺伝カウンセラー」
2. ゲノム、遺伝子、遺伝子検査とは？
3. 自分の遺伝情報を調べるうえで

遺伝子検査とは？

(病院で行う) 遺伝子関連検査

■ 病原体遺伝子検査

病原体のDNAやRNAを調べる

■ ヒト体細胞遺伝子検査

後天的に生じた遺伝子変化を調べる
がん細胞など

■ ヒト遺伝学的検査

生涯変化しない遺伝情報を調べる

確定診断 保因者診断 発症前診断

易罹患性検査 薬理遺伝学検査

出生前診断 新生児マススクリーニング

(医療を介さない) 遺伝子検査サービス

DTC(direct-to-consumer :
消費者直接販売型)
スポーツクラブや
インターネットなど

■ 病気のなりやすさ 体質 能力

■ 親子鑑定

知っておいて欲しい

「遺伝子検査サービス」のこと

最近、テレビなどでCMを見ることが増えた「遺伝子検査サービス」。こうしたサービスにはリスクがあることを知っておく必要がある。

遺伝子検査サービスが調べられるという項目

- **病気のなりやすさ**

がん、高血圧病、糖尿病、心筋梗塞、
脳梗塞、アルツハイマー病[※]と

- **体質**

肥満、薄毛、お酒の強さ[※]

- **性格**

- **運動能力**

- **学習能力**

- **親子鑑定**

- **先祖解析**



【結果の例】

あなたのX遺伝子のタイプはAです。X遺伝子がAタイプの方は、Bタイプの人より1.2倍糖尿病になりやすいといわれています。

「遺伝子検査サービス」の購入を 迷っている人のためのチェックリスト

- ① 医師による診断ではありません。
- ② 検査会社によって結果は異なります。
- ③ 研究が進めば確率は変わります。
- ④ 結果によって、予想外の気持ちになる可能性があります。
- ⑤ 「知らないでいる権利」の存在を知りましょう。
- ⑥ 自分で知ろうと決めたなら、医師に頼るのは止めましょう。
- ⑦ 血縁者と共有している情報を大切に扱きましょう
- ⑧ プレゼントなどで他人に送るのはやめましょう
- ⑨ 自分のDNAやデータの行方に関心を持ちましょう。
- ⑩ 子どもには、大人になって自分で調べる権利を残しましょう。

今はうかつに手を出すべきではありません！

ご清聴ありがとうございました

