



リスク評価センター

遺伝性腫瘍の特徴

と

遺伝カウンセリング

遺伝性のがんとはなんでしょう？

- 親やおじ・おば、きょうだいにがんに罹った人がたくさんいます。遺伝的な体質によるものでしょうか？
- 遺伝子検査とはどんな検査でしょうか？
- 検査でがんになりやすい遺伝子の変化がみつかったらどうすればよいのでしょうか？

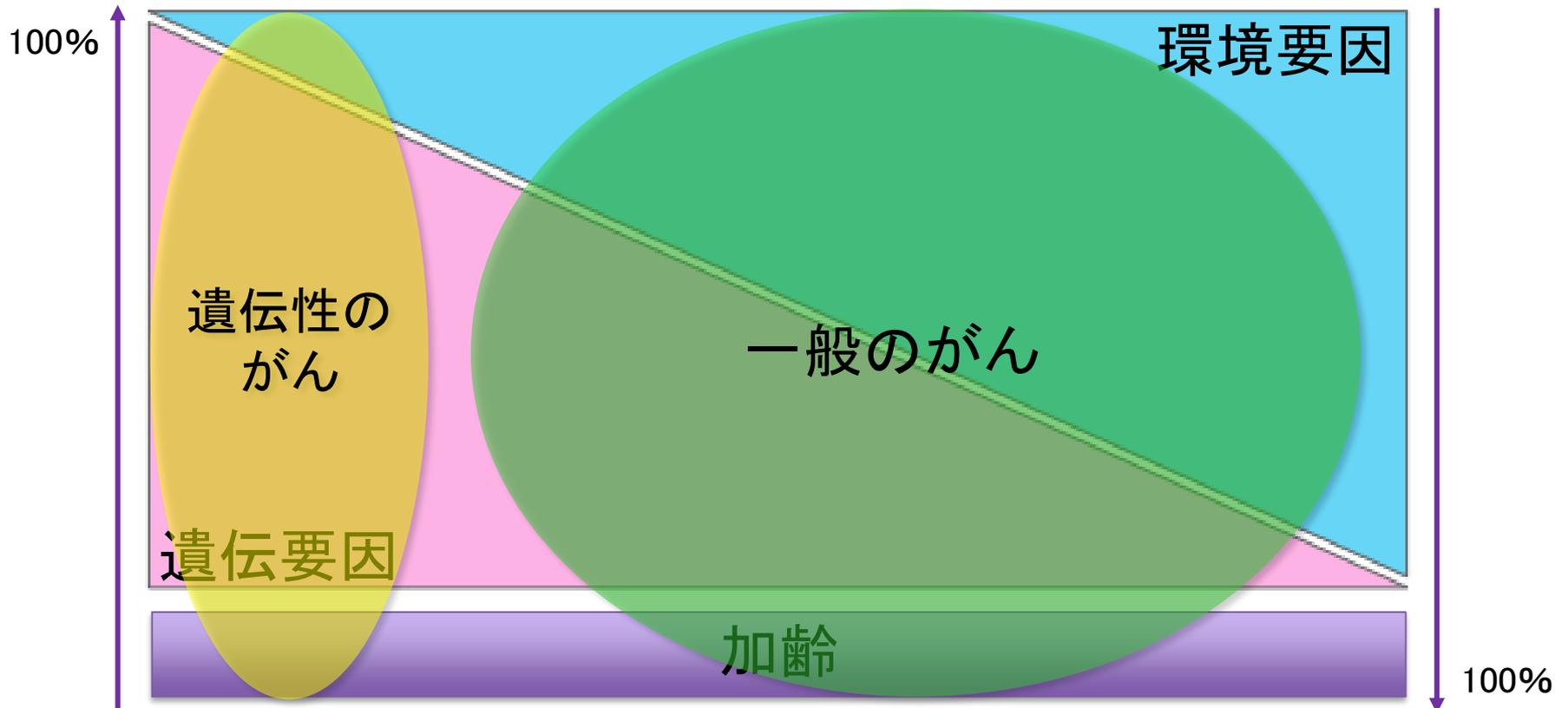


理解することで、不安を抑えることができるかもしれません

遺伝性のがんは「遺伝性腫瘍」といいます 一般のがんとどこが違うのでしょうか

1つの遺伝子の変化で、がんになるリスクが著しく高くなります

がんができる原因



遺伝性腫瘍の特徴



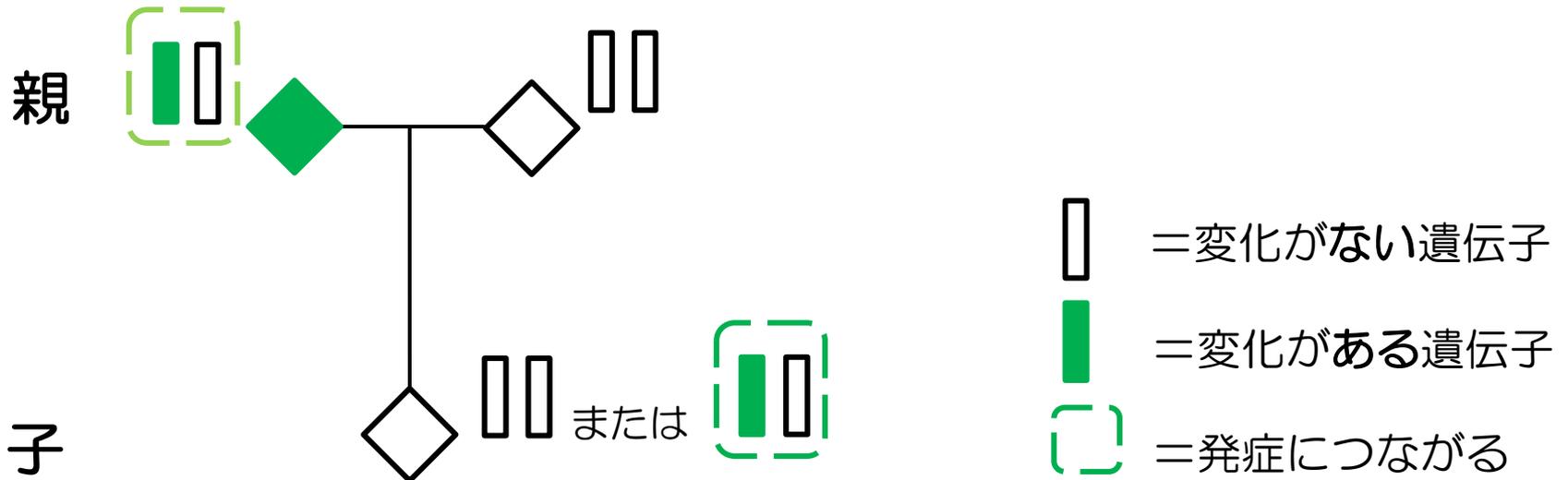
- 一般的ながんの発症年齢と比べて10～40歳若く発症する
- 1人の方で、同じがんが2個以上/2回以上できる
- 何種類もがんができる
- 一般的にはなりにくいがんができる(例: 男性乳がん)
- 血の繋がりのあるご家族(血縁者)の中に、同じ種類のがんや特定の組み合わせのがん*の患者さんが複数いる

*遺伝性腫瘍の種類により異なります

遺伝について



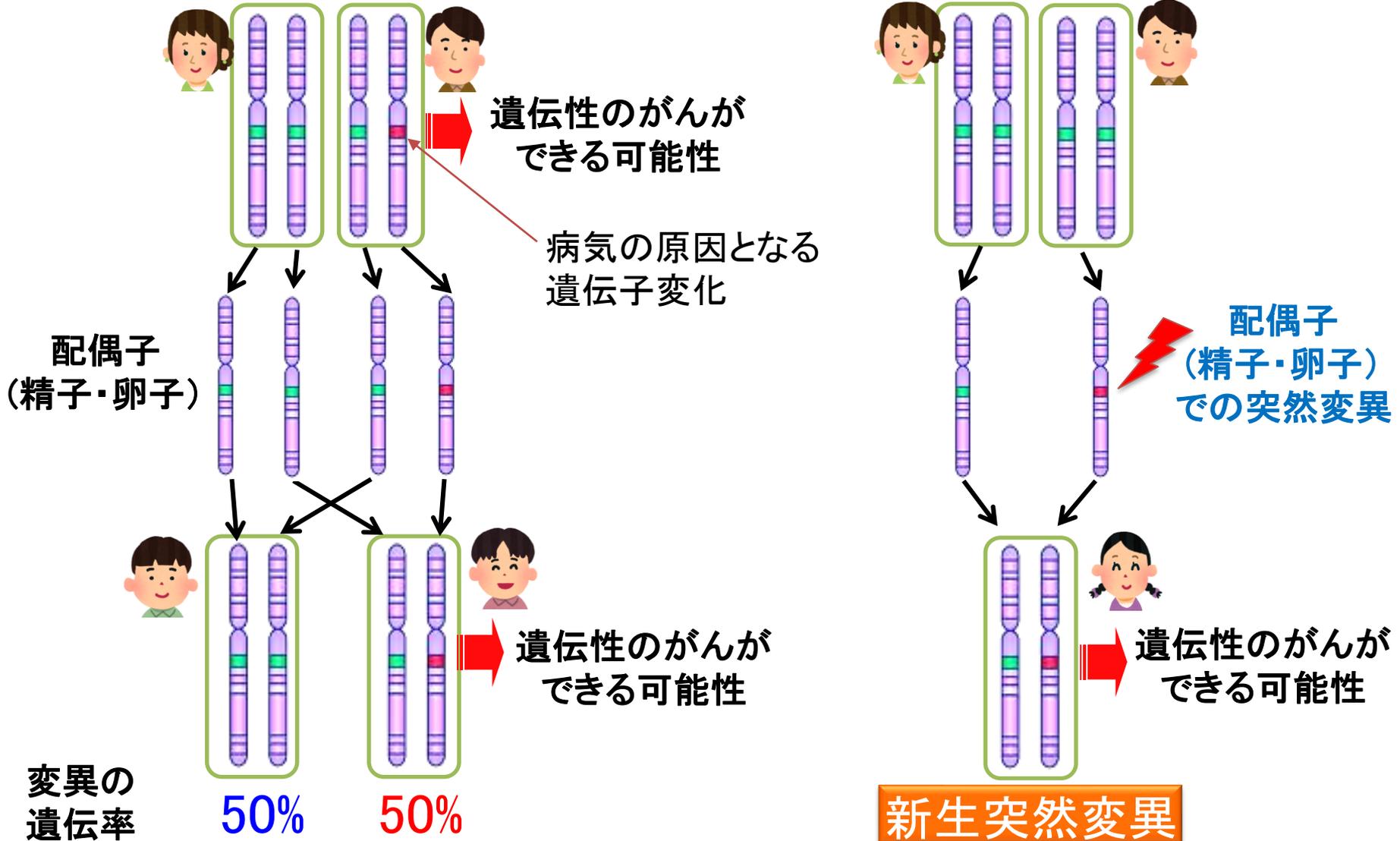
- 私たちはほとんどの遺伝子を2つ1組で持っています。父親から1つ、母親から1つ受け継いでいます。
- 親のどちらかが変化のある遺伝子(病的バリエーションという)を持っている場合、それが子どもに受け継がれる確率は性別に関係なく1/2(50%)の確率です。



父母に遺伝子の変化がなくても 遺伝性腫瘍の体質を持つことがある

両親の一方に変化あり

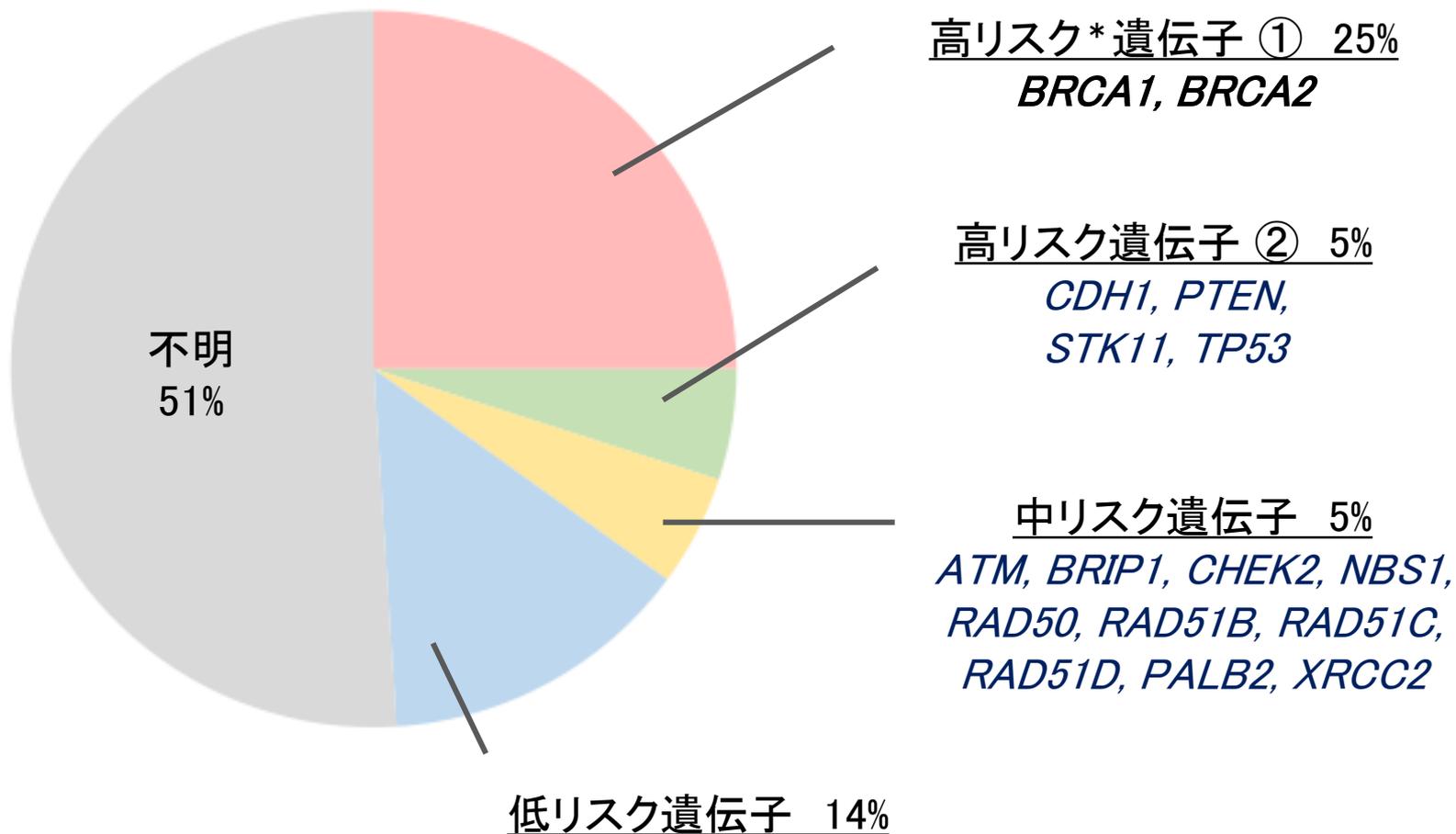
両親に変化がない場合



代表的な遺伝性腫瘍

原因遺伝子	名前	発症しやすいがんなど
<i>BRCA1/2</i>	遺伝性乳癌卵巣癌症候群	乳がん、卵巣がん、前立腺がん、膵がん
<i>TP53</i>	リー・フラウメニ症候群	乳がん、骨肉腫、脳腫瘍、副腎皮質腫瘍、軟部組織腫瘍、白血病
<i>MLH1、MSH2、MSH6、PMS2</i>	リンチ症候群	大腸がん、子宮体がん、尿管がん、卵巣がん、胃がん、小腸がん
<i>APC</i>	家族性大腸腺腫症 (FAP)	大腸がん、十二指腸がん、胃がん、軟部組織腫瘍、デスモイド腫瘍
<i>MEN1</i>	多発性内分泌腫瘍症1型 (MEN1)	副甲状腺腫瘍、膵島細胞腫、下垂体腫瘍
<i>RET</i>	多発性内分泌腫瘍症2型 (MEN2)	甲状腺髄様がん、褐色細胞腫

遺伝性乳がんの原因になる遺伝子



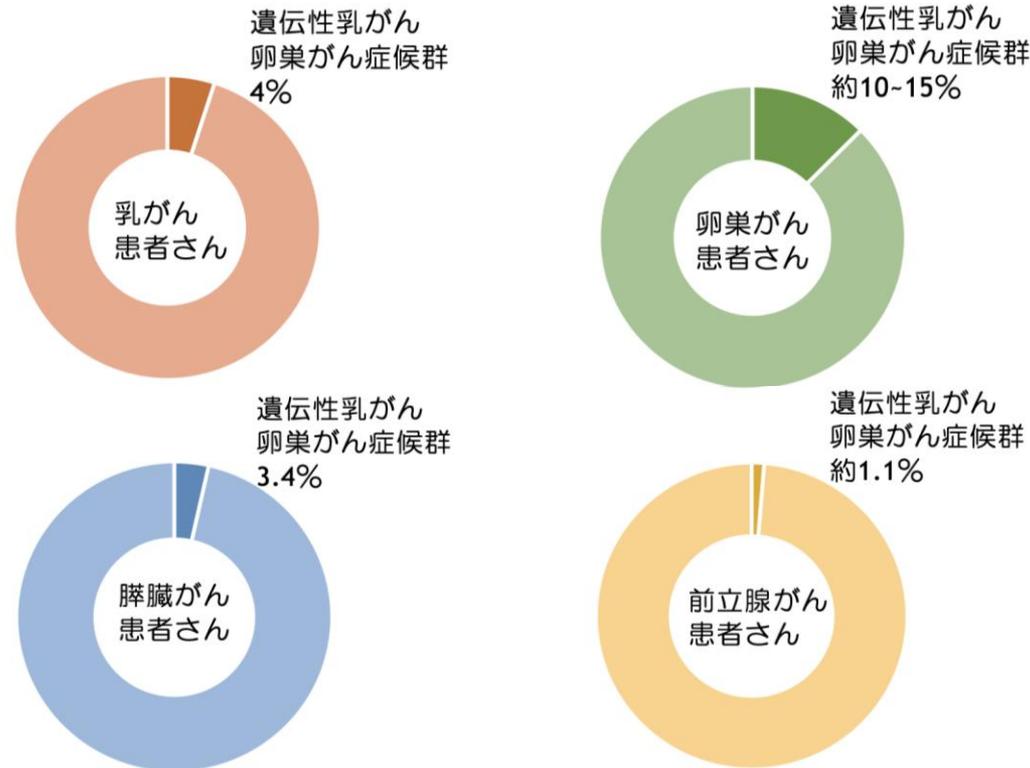
遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC)

Hereditary Breast and Ovarian Cancer

〈 関与する遺伝子 〉 *BRCA1* 遺伝子 / *BRCA2* 遺伝子 の変化を
生まれつき持っています

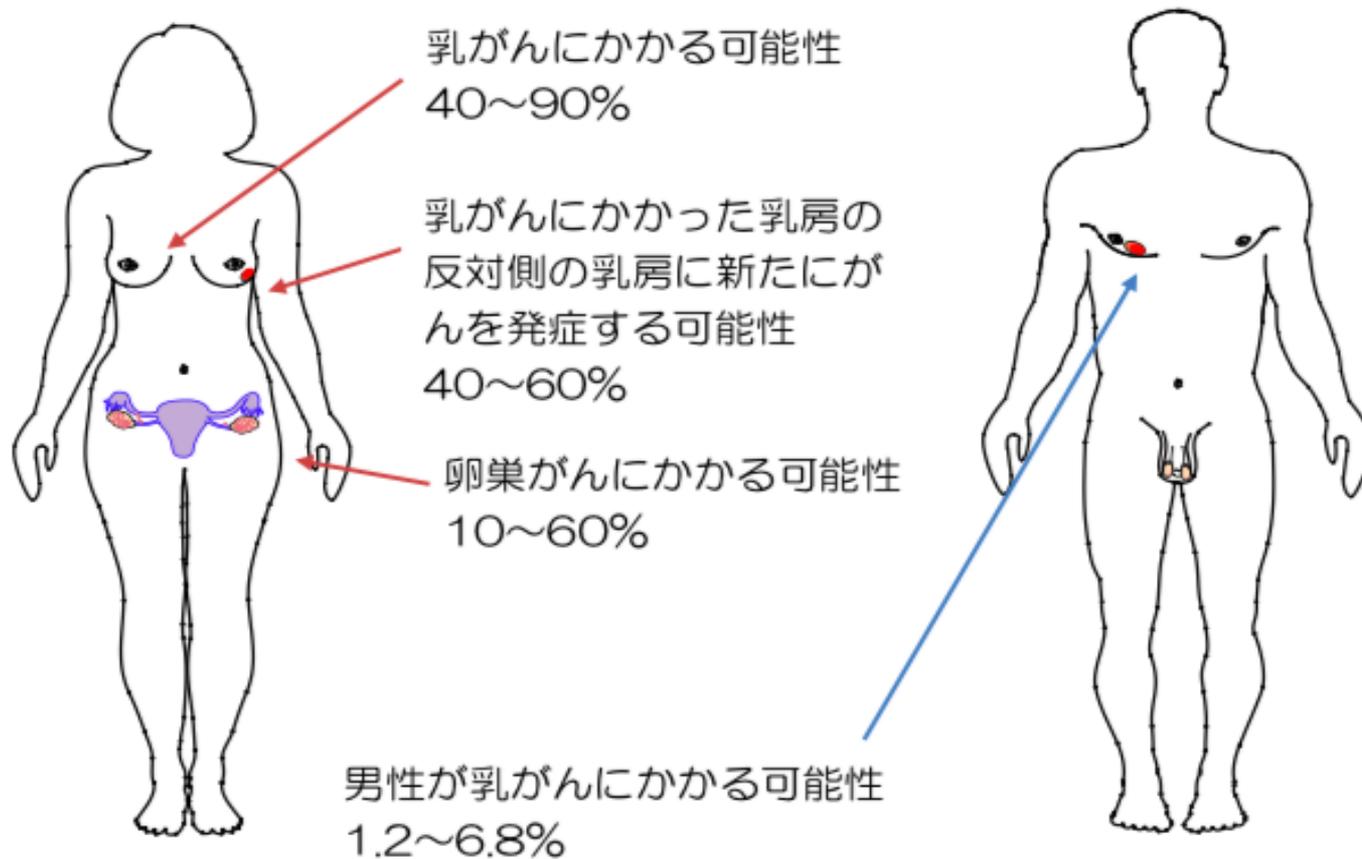
〈 遺伝形式 〉 常染色体優性遺伝

〈 発症リスク 〉 乳がん、卵巣がん、膵がん、前立腺がん



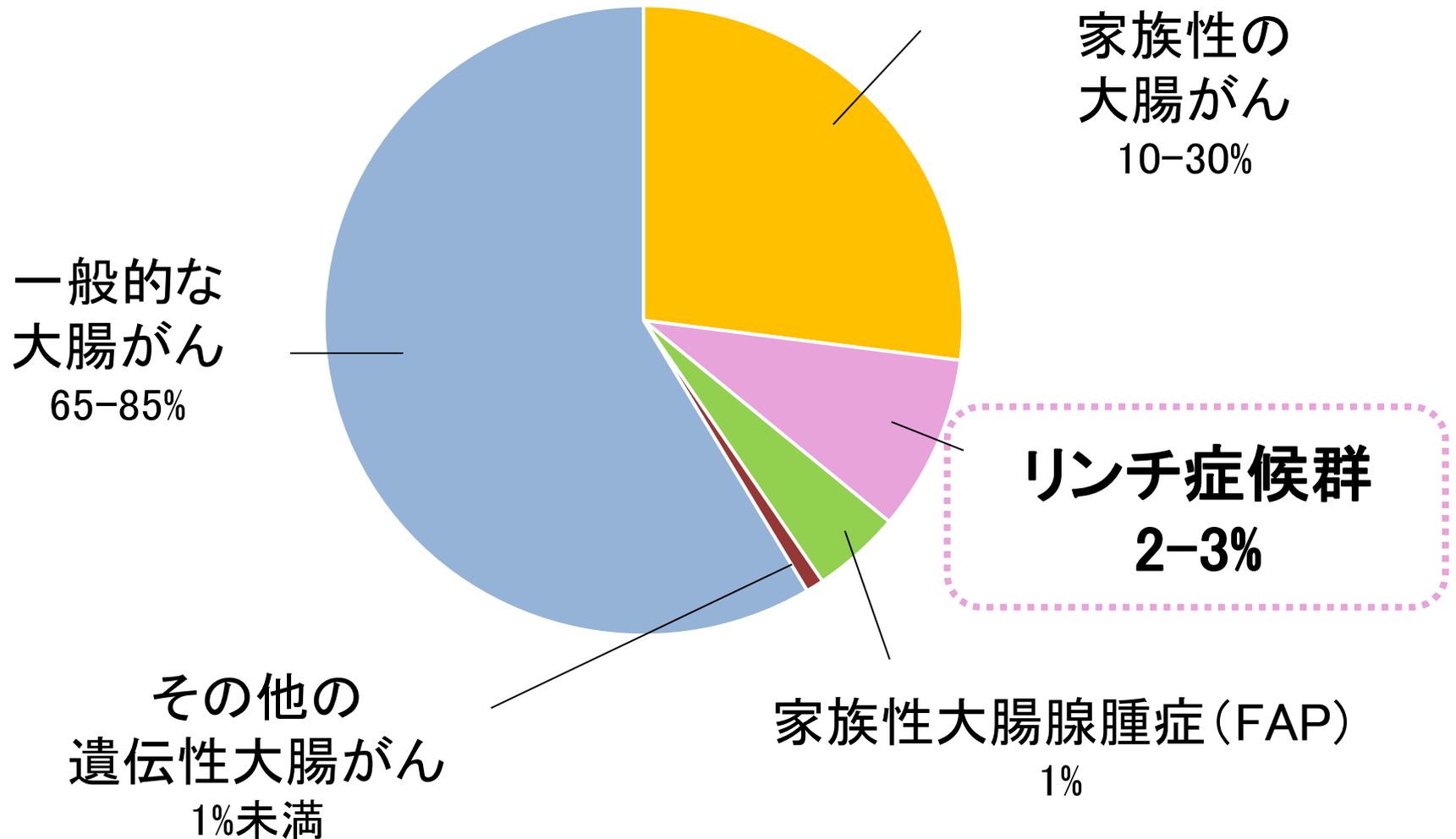
がんの既往歴に関わらず、一般的に200~500人に1人がHBOCに該当すると言われています

乳がん・卵巣がんにかかる可能性 ～遺伝性乳がん卵巣がん症候群の場合～



前立腺がん、すい臓がんの発症の可能性の増加を示す報告
もあります

遺伝性の大腸がん



リンチ症候群

Lynch Syndrome

- 〈 関与する遺伝子 〉 *MLH1* / *MSH2* / *MSH6* / *PMS2* 遺伝子の変化を生まれつき持っています
- 〈 遺伝形式 〉 常染色体優性遺伝
- 〈 発症リスク 〉 大腸、子宮体部、卵巣、胃、小腸、上部尿路、脳、皮膚など

	生涯がん罹患リスク	診断時平均年齢
大腸がん	52-82%	44-61歳
子宮内膜がん(体がん)	25-60%	48-62歳
胃がん	6-13%	56歳
卵巣がん	4-12%	42.5歳
尿管がん	1-4%	~55歳

- ・一般の人の250-500人に1人がリンチ症候群に該当するとされています
- ・がんを発症した場合は、一般のがんと同様に治療します

うちはどうなのかなあ？
私は遺伝性のがんなのかな？

遺伝子検査で自分の
体質を調べたいなあ

遺伝子検査はしたい
けれど兄弟は結果を
知りたくないみたい



自分が遺伝性って知った
ところでメリットはある
のかなあ？

遺伝のこと、遺伝子検査のこと
お一人お一人によって状況が違い
考え方も答えも違います
だからこそ「**遺伝カウンセリング**」が必要です

遺伝カウンセリング

疾患の遺伝学的関与について、遺伝性疾患の当事者や家族・関係者が、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。プロセスには、以下のものが含まれる

- ・疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈
- ・遺伝現象、検査、マネジメント、予防、資源、および研究についての教育
- ・インフォームド・チョイス(十分な情報を得た上での自律的選択)
およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング

(National Society of Genetic Counselor's Definition Task Force,2006)



★リスク評価センターの面談ルーム

遺伝カウンセリングに関わる主なスタッフ

臨床遺伝専門医
認定遺伝カウンセラー®

関連診療科の医師
看護師

認定遺伝カウンセラー®

Certified Genetic Counselor (CGC: 学会認定資格)

- ◆ 大学院修士課程で養成(国内23の大学院に開設)
⇒ 修了後、認定遺伝カウンセラー試験に合格すると
「認定遺伝カウンセラー®」となる。
- ◆ 現在、**289名**の認定遺伝カウンセラー®が活動
(腫瘍・周産期・小児・神経・企業など)
- ◆ 遺伝医療を必要としている患者さんやそのご家族に適切な遺伝情報や社会の支援体制を含む様々な情報提供を行い、心理的・社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療・専門職。(東北大学メディカル・メガバンク機構HPより)
- ◆ 愛知県がんセンターには**2名**の認定遺伝カウンセラーが在籍しています



2018年4月開設のリスク評価センター

個人の遺伝性のがんのリスクに基づいた治療・予防の推進をミッションとし、専任スタッフ(医師、認定遺伝カウンセラー®2名)が所属する遺伝医療専門の独立部門

- ❖ 専門的な遺伝カウンセリングや遺伝学的検査の実施が可能な当院での**遺伝医療の要**
- ❖ リスク情報をもとに、がんの予防・早期発見・治療選択など、**遺伝カウンセリングに来談されたご本人(クライアントといいます)とその血縁者全体の健康管理**を目指しています



当院の遺伝カウンセリング診療体制

通院中の患者さんや
そのご家族

地域連携施設に通う
患者さんやそのご家族

各病院やクリニックを通じて
問合せ・予約申し込み

遺伝カウンセリングを予約

遺伝カウンセリング外来受診

ご希望に応じて遺伝学的検査

遺伝カウンセリング外来で
検査結果の開示

ご本人やご家族のフォロー健康管理

遺伝カウンセリングのながれ

来談者とその家族の病歴の聴取・家系図の作成

対象となる疾患など遺伝情報の提供

心理社会的な支援、情報資源、社会的資源の紹介

遺伝学的検査と結果の解釈について説明

検査を受けるかどうかをご本人と一緒に考え支援する

自律的な意思決定の支援

検査後のフォロー、ご家族への対応の検討

遺伝カウンセリング外来のご案内

遺伝性腫瘍が心配な方はご相談ください。専門医や遺伝カウンセラーが情報を提供し、将来のことやご家族のことを一緒に考えていきます

	月	火	水	木	金
午前11時～12時	○	○	○	○	○
午後3時30分～4時30分	○	○	-	○	○

【費用】 自費診療 1回1時間 完全予約制

初回 11,000円 2回目以降 5,500円

(保険診療については主治医にお問い合わせください)

【お問い合わせ】愛知県がんセンター

電話 052-762-6111(代表)

ホームページ: <https://www.pref.aichi.jp/cancer-center/hosp/>

リスク評価センター



公式
FaceBook