

遺伝カウンセリング

小野 晶子

「遺伝カウンセリング」は何をすることでしょか？

遺伝カウンセリングでは、FAP についての正確な情報をわかりやすくお話するとともに、あなたが思っていること、考えていることを整理し、今後どのように FAP と付き合っていくかを考える支援をする場です。

FAP では、原因となる遺伝子が明らかになり、予防や早期発見・治療や治療選択も着実に進歩しています。また血縁者に対しても、適切な時期から検診を始めることで対策ができたり、遺伝子検査によって症状が出る前に遺伝子を受け継いでいるかどうかのわかることもあります。

しかしながら、がんが起こるということ、遺伝のしているかもしれないということ、手術や今後の健康管理、生活、結婚や出産など、さまざまな不安や困難も同時に抱えることになるかもしれません。

遺伝カウンセリングではそれぞれの人に合わせ、FAP の病気のことや遺伝のことをお伝えします。そして今後どのようなことが考えられるのか、その時にどのような選択をするかを、あなたのお考えをうかがいながら、納得して自己決定できるようサポートしていきます。

遺伝カウンセリングにもさまざまな分野があり、家族性腫瘍を得意としている機関もいくつかあります。専門のスタッフがプライバシーを保てる場所で、ゆっくりと時間をとってお話します。



遺伝カウンセリングではどんなことが話題にあがるのでしょうか？

まずはあなたの知りたいと思っていること、あなたが不安に感じていること、どのように考えたらよいのか相談したいことが話題の中心となります。また、FAPについて知っておいていただきたいこと、遺伝子検査の選択肢、家族への影響などについて話を進めます。遺伝カウンセリングでは、医学的な情報や遺伝について分かりやすく、時に図表を使って説明したり、家族の状況や生活環境、心理的なことについても話し合ったりします。

遺伝カウンセリングのセッションで主に話題になることをあげます。一つ一つの項目は、それぞれの方の状況によって異なります。遺伝カウンセリングでは病歴や家族歴をうかがい、あなたの状況に合ったお話をします。

① FAP とはどのような病気なのか？

- ・ FAP の症状はどのようなものか、手術など今後の対応にどのようなものがあるか
- ・ 健康管理のためにいつどのような間隔で何の定期検査をしたらよいのか
- ・ FAP の原因となる遺伝子は何か、どうしてポリープやがんができるのか
- ・ 遺伝の確率は
- ・ 最新の治療や研究の動向は
- ・ 生活をどのように送ったらいいのか、気をつける点は何か

FAP のことを詳しく知ることは、健康管理を適切に行い早期発見・治療に生かしたり、ご家族・ご親せきに伝えることでその方たちの生活を守ることにもつな갑니다。また、自分の体で起こっていることを知って納得したり、遺伝について誤解していた場合は不要な不安を避けることになるかもしれません。しかしながら一方でそれらの情報は、自分の今後を示されるものであり、家族とも病気について話し合わなければならないという側面もあります。

遺伝カウンセリングではその方の知りたい、もしくは知りたくないお気持ちを大切にしながら、その時その時に応じて、わかりやすく情報をお伝えすることに努めています。



*家系図をお聞きして、FAP の可能性を確かめたり、ご家族の遺伝の確率を算定するのに役立てます

遺伝カウンセリングでは、ご家族の年齢や今までにかかったことのある病気についてお聞きします。これにより、FAP である可能性がどのくらいなのか、ご親せきまで含めて FAP の遺伝の可能性のある方は誰で、その確率はどのくらいなのか、今、リスクが高いのは誰かなどを考える助けとしています。

場合によってはご親せきとお会いする機会などについてもうかがうことがあります。ご親せきでリスクが高い方がいた場合、その方への情報共有としてどのような方法が考えられるのか、あなたがご家族・ご親せきと一緒に病気に向かえる人はどなたかなども大切な話題です。

あなた自身にとってもご家族のことを振り返るチャンスになるかもしれません。

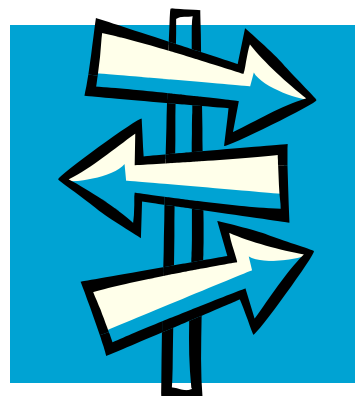
② 遺伝子検査の選択

- ・ 遺伝子検査でわかること・わからないことは何か
- ・ 遺伝子検査はどのように行うのか
- ・ あなたにとって検査をする意義、メリットとデメリット、適したタイミングはいつか

遺伝子検査を受けた時と受けなかったときそれぞれどのようなことが考えられるのか、検査結果をどのように生かしていくのか、一つ一つ取り上げて話し合います。

もし、すでに症状のある方であれば、遺伝子検査の結果によってすぐに今後の治療に影響するものではないこともあります。未発症の方にとっては自分の体質を知り、定期的な検査につなげることができますが、逆に検査で遺伝子を持っているかどうかをはっきりすることによって、結婚や出産、就職や進路、保険、家族間の問題といったことにも影響があるかもしれません。また、ご家族の遺伝子検査では基本的にすでに発症した方で遺伝子の変化が確認されていることが前提となります。

それぞれの方で遺伝子検査の意味は異なってきます。お考えとお気持ちを整理しながら、あなたにとってより納得できる方向を模索していきます。



③ 家族への影響

- ・ 誰にどのくらいの確率で遺伝子が受け継がれている可能性があるのか
- ・ 家族に伝えることで、家族にどのようなメリット・デメリットがあるのか
- ・ 家族の遺伝子検査は可能か
- ・ 家族の遺伝子検査のタイミング、メリット・デメリットは何か

家系図やご家族の年齢をうかがいながら、誰にどのくらいの確率で遺伝子が受け継がれている可能性があるのか、年齢から気をつけなければならないのは誰かをお伝えしていきます。FAP では血縁者の方々が情報共有することによって早期発見・早期治療が活用できることがあります。ご家族で病気の話や遺伝の話をする場合は、場合によっては困難が生じることも考えられます。血縁者の方々のリスクを明らかにするとともに、あなたが FAP についてお子さんやごきょうだいなど血縁者の方々に話をするかどうか、今後の方針をともに考えていきます。

また、子どもにいつ、どのように病気のことを伝えたらいいのか、多くの方が遺伝子検査について不安や悩みをお持ちです。FAP では 20 歳以降、定期的な検査が推奨されています。そのため 20 歳前後が一つの区切りとなることも考えられますが、場合によっては 10 代の発症もあるため、遺伝子検査の時期については十分な配慮が必要です。子ども自身にも自分の体質のことを知るかどうかを決める権利があり、そのためにも病気のことや検査のメリット・デメリット、子どもの性格や両親の思いをよく考え合わせていく必要があります。遺伝カウンセリングでは、お子さんだけでなくごきょうだいやそのほかの血縁者の方々にも、病気や検査についてお話しすることができます。



* 未成年者の遺伝子検査

FAPでは、未成年者でのポリープの発生があり、そして確率は低いですが大腸がんの発生も報告されています。FAPの遺伝子を受け継いでいることが判明すれば20歳以降の定期検査が必要となるため、FAPの遺伝カウンセリングでは、しばしば未成年者の遺伝子検査が話題となります。

一般に未成年者の遺伝子検査は、本人が成人になってから、自らの意思で決める権利を奪う機会になりかねないとの考えもあることから、慎重に行われています。また、結婚や就職、進路の上でも支障となる可能性を指摘する声もあります。さらに、日常の毎日の中でも、小児期から思春期と過ごす中で自分自身の状況を受け入れるのに葛藤や落ち込みがあったり、家族とぎくしゃくするといったことも起こるかもしれません。

未成年であっても、自分の置かれる状況をよく理解し、両親の意向をくみながらも「自分で決めた」という意識を持って検査を受けるかどうか大切です。遺伝カウンセリングでは未成年のお子さんをご両親と十分に話し合う機会をもったり、実際に未成年のお子さんにわかりやすくお話をする場としても準備されています。

まず、第一歩はお子さんとFAPの話題を共有することから始まります。もしお子さんへ病気のことを話すタイミングや内容に不安があるようでしたら、遺伝カウンセリングで話し合うこともできます。

未成年者の遺伝子検査のメリット

- がんの早期発見につながる場合がある
- それまでのあいまいな状態からはっきりと遺伝の有無が判定される
- 遺伝していた場合には親子で気持ちを共有しうる
- その後の内視鏡検査をきちんと受ける動機付けとなりうる
- 遺伝が否定されれば内視鏡検査を受けなくてもよくなる

など

未成年者の遺伝子検査のデメリット

- ◆ 未成年の子の同意ではなく親の代諾で検査を行うので、子どもが将来成人して自分の意思で決定する権利を奪うことになる
- ◆ 診断して遺伝が分かればショックを受けたり、不安が増したりする可能性がある
- ◆ 親からの遺伝をネガティブに捉えてしまうことで親、子、あるいは両方において心理的落ち込みが見られる可能性がある
- ◆ 子どもが大腸がん高リスク者である情報によって親の与える子の養育の状況が変化する可能性がある（習い事や学校、進学を選択、後継者からはずすなど）
- ◆ がんを発症していないも関わらず将来の高リスクが判明することで生命保険や医療保険の加入などが困難になったり、進学・就職・結婚などの判断に影響する可能性がある

など

④ 情報資源や他の専門職の紹介

- ・ 患者会や参考となる Web、書籍の紹介
- ・ 医療機関の紹介、心理カウンセリングへの紹介

同じ病気の人と話したい、それぞれの体験を参考にしたいといった声には患者会や、信頼できる Web サイト、書籍などの紹介もします。自分と同じ境遇を持つ人たちと語りあい、気持ちをわかち合うことは、とても大きな効果があります。

また、遺伝カウンセリングでは、それぞれの地域に合った医療機関の紹介を行ったり、さらに深く自分の気持ちを整理したいというご希望があれば心理カウンセリングへ紹介することもあります。



* 遺伝カウンセリングでの心理支援

FAP にまつわるさまざまな問題は、医療の側面、遺伝の側面、本人や家族の受け止め方など多くのことが複雑に絡みあい、不安な気持ちになったり、なかなか解決を見いだせないという思いになることもあるかもしれません。

そのようなときには、教育を受けた専門家と話し合うことも、ヒントが得られる一つの方法かもしれません。遺伝カウンセリングでは、その方の話をゆっくり聞く姿勢を何よりの基本としています。そして、その人の中にある、自分で解決する力を最大限に発揮できるよう支援していきます。

また、もう一つ重要な心理支援とされるのが正しく適切な情報提供です。最新の情報を知ったり、自分自身がおかれている状況をきちんと理解することは、それだけで気持ちが落ち着くことにつながる場合があります。

遺伝カウンセリングはどこでやっているのでしょうか？
費用はどのくらいかかるのでしょうか？

遺伝カウンセリングは全国の医療機関の遺伝カウンセリング・遺伝子診療部などで受けることができます。「いでんねっと」のサイトで全国の遺伝カウンセリング担当部門を都道府県別に検索することができます。

いでんネット <http://idennet.kuhp.kyoto-u.ac.jp/w/>

FAP の遺伝カウンセリングは健康保険の適応外の自由診療という枠内で行われ、全額自費の負担となります。費用は各遺伝カウンセリング担当部門で異なりますが、初回 5,000～7,000 円（またはそれ以上）が多いようです。各医療機関によって、再診の料金を設定したり、30 分ごとで料金を区切るという制度も行われているようです。ほとんどの遺伝カウンセリングは予約制です。

遺伝カウンセリング担当部門の診療日時や料金の詳細については、各医療機関に直接お問い合わせください。

