

遺伝子検査に対する不安

佐伯 智子

<遺伝子検査を受ける前に>

APC 遺伝子を調べる遺伝子検査（本文では遺伝子検査と略します）は、家族性大腸腺腫症（FAP と略します）の診断に必須な検査ではありません。この検査にはいくつかのメリットとデメリットがあります。そのメリットおよびデメリットの説明をよく聞き、わからない事は質問し、ご自身が検査を受ける意味を十分に理解してから検査を受けて下さい。検査にかかる費用は、保険適応にはなっていないので、自費診療の場合は比較的高価です。研究費で検査をする場合は無料で行なえることもあります。

■ FAP と診断されている患者さん本人の遺伝子検査

すでにFAPと診断されている方が遺伝子検査を受けても治療方針に変更はほとんどありません。

遺伝子変異が発見された場合：家系内でまだ診断がついていない方がFAPの体質を持っているかどうかを調べることができます。

遺伝子変異が発見されなかった場合：FAPでも遺伝子に変異が見つからないことが30%弱あります。変異が見つからなくてもFAPの診断は変わりません。

■ FAP 患者さんの血縁者の遺伝子検査

家系内の患者さんの遺伝子変異が見つまっている場合：血縁者がFAPの体質を持っているかどうかを遺伝子検査で調べる事が可能です。

家系内の患者さんの遺伝子変異が見つからない場合：血縁者がFAPの体質を持っているかどうかを遺伝子検査で調べることは

できません。

FAP の体質を持っているかどうかは、大腸内視鏡検査で調べます。

<遺伝子検査を行う前に、考えないといけない事>

◆患者さん本人の場合

すでに診断はついていますので、遺伝子検査を受けた時に起こるデメリットは多くありませんが、遺伝子検査で得られる情報は、ご自身のみならず、家系全体に共有される体質を決める情報ですので、慎重な配慮が必要になってきます。

◎患者さん本人への遺伝子検査

FAP 患者さんで遺伝カウンセリングを受診し、遺伝子検査を希望するのは、多くの場合、ご家族（親・兄弟・子ども）が体質を持っているかどうかを調べるためです。

ご自身には何のメリットもデメリットもない様に思い、軽い気持ちで検査をされる事が多いと思います。しかし、実際に検査結果を聞くと、「この遺伝子が原因で・・・」といったような悲しい気持ちや、落ち込みといった気持ちの変化がみられます。また、ご自身の遺伝子検査結果では、気持ちに変化は起こらなくても、ご家族の遺伝子検査をし、家系内に同じ遺伝子変異が見つかった時に、配偶者や子へ対する罪悪感や、たとえ相手はネガティブに捉えていなくても、自分のせいで遺伝してしまったというような考えに捉われてしまい責任を感じるといった気持ちの変化があります。

臨床的にすでに診断が付いている患者さんでも、100%遺伝子変異が見つかる訳ではなく、30%の方には変異が見つかりません。これは、遺伝子に変異が無かったのではなく、現代の医学では発見できなかった、若しくは未だ発見されていない、別の遺伝子に原因があることなどが考えられています。

◆ 遺伝的リスクのある家族の場合

まずはご自身の事、そして将来の事（治療や仕事）、ご家族の事、金銭的な事を考えなければなりません。

もしも FAP の体質を持っていた場合、心理状態や生活にさまざまな変化が起こります。

遺伝子検査後に、どのような気持の変化が起こるのか、ご自身にどのような心の準備が必要なのかをシュミレーションして頂くために、状況に合わせてお示ししたいと思います。

◎ 遺伝的リスクのある家族への遺伝子検査

患者さん本人の遺伝子検査と違い、家族の遺伝子検査では様々なことが起こってきます。

あまり深く考えず遺伝子検査を受けたり、理解はしていても、心のどこかで FAP でなければ良いなと感じつつ遺伝子検査を受ける方もいると思います。この様なお気持ちで検査を受けられ、もしも検査結果が「陽性」と出た場合、気持ちの揺れは大きく、その後なかなか前に進むことができなくなります。

私たちが、遺伝子検査の前に、遺伝カウンセリングの受診をお勧めするのは、ご自身に今後起こるであろう、様々な可能性を知った上で、受けられる事が望ましいと考えているからです。

遺伝子検査のメリットは、FAP の体質を持っているかどうか不確定なことをはっきりさせる事ができる、大腸内視鏡検査を受けなくても採血をすることによって FAP の体質を持っているかどうか分かる事です。

大腸内視鏡検査に比べ肉体的・精神的負担が少なく、特に診断の有無がはっきりしていない子どもの場合、いきなり大腸内視鏡検査で診断をつけることで、辛い思いがトラウマになってしまう事などを考慮

すると、採血で遺伝の有無がわかるのは、メリットと言えるでしょう。しかし、デメリットや気持ちの変化はたくさんあります。それぞれの状況に合わせてお話しします。

【遺伝子検査結果が陰性の場合】

遺伝子検査結果が陰性の場合、FAP である可能性は0%となります。しかし、「大腸がんにならない」という訳ではありません。40歳を過ぎると普通に検診を受け、大腸がんの予防を心がけてください。

陰性だったので、心に何の変化も無いと思いがちですが、中には「自分だけが助かってしまった。」といったような罪悪感を覚え落ち込まれる事もあります。

ご自身が健康で有る事は、悪いことではありません。強い心でご家族をサポートしてください。

【遺伝子検査結果が陽性の場合】

数回の遺伝カウンセリングを受診し、気持ちの整理がついた状況で遺伝子検査を受けた場合、ほとんどの方はその後スムーズに経過観察に進む事が出来ますが、何となく理解はしていたけれど家族も勧めるので検査を受けた等という場合は、遺伝子検査結果自体を否定したくなる気持ちになったり、本当は受けたくなかったのに、家族に言われ無理やり受けたというような気持ちになり、その後病院から遠のいてしまう事があります。

家族が心配するあまり、強く勧めてしまいがちですが、一生を左右する検査になりますので、ご自身が理解し納得した上での遺伝子検査をお願いします。

遺伝子検査結果が陽性と出ても、診断がついた訳ではありません。陽性と分かたらすぐに大腸内視鏡検査を行います。

しかし、遺伝カウンセリングを受診し理解はしていたものの、実際はなかなか実感できず、大腸内視鏡検査を受ける事を躊躇してしまう

事や、怖くて受けられない事があります。また、仕事を理由に検査に来られないこともしばしば見られます。

大腸内視鏡検査を受け、ご自身のポリープの状態を目の当たりにすると、2度目のショックを受けるという事もありますが、反対にこの程度で良かったと安心できる場合もあります。

この様に遺伝子検査結果を聞いた後に、気持ちが落ち込んだり、不安を感じた場合は、一人で悩みがちですが、ご家族で話し合ったり、または患者会などで同じご病気の方の話を聞くことで落ち着きを取り戻せることがあります。

遺伝カウンセリングを受診し、気持ち整理をすることもお勧めです。

<検査時期で異なる不安>

◇未成年の遺伝子検査

現在、FAP に対する未成年への遺伝子検査は 16 才以上が目安とされています。

これは、16 才になるまでは早く診断しても医学的なメリットがほとんどないことと、16 才になると、自己決定・自己判断が出来ると考えられているからです。しかし、実際は遺伝子検査受検に関する決断には両親の意思が強く働く傾向にあります。

遺伝子検査前には、診断がついた場合の定期的な内視鏡検査や、手術時期について考えることが大切です。昔は、診断がつくと即、手術といった流れで治療が進んでいました。しかし、手術を受けることで、排便困難になってしまうなど、学生生活（部活動・修学旅行など）を十分楽しめなかったり、恋愛や結婚、進学や就職に対して前向きになれなかったという人もいます。

また、手術の時期を自分自身で決定する事ができず家族や主治医の勧めで手術してしまったという場合が多く、心に大きな傷を持ったまま成長していくこともあります。

現在は、内視鏡技術が発達していますので、手術の時期を遅らせることも可能な場合もあります。

あわせて考えないといけない事が、経済的負担についてです。FAPと診断がつくと生涯に渡り、定期的経過観察が必要になります。その為、経済的な負担は無視できません。日本の医療制度（健康保険（3割負担）・高額医療制度）では、なかなか補えず、生命保険に加入することは、少なからず、負担軽減となります。しかし、FAPと診断がついてしまうと生命保険には加入できません。あまり若い年齢（16才以下）では一生涯の保険加入は難しいですし、手術特約や入院特約などに加入される事は考えなければいけない事項の一つになると思います。

未成年に遺伝子検査やFAPについての話しを進めるにあたっては、どの時期に話しをするか、子ども自身の理解力や性格、家族関係などを十分考慮して進めていかなければいけません。

◇就労時の遺伝子検査

社会人が、遺伝子検査を受ける事になった場合、社会生活をしていく上で、仕事を休み、定期的に内視鏡検査を受検しなければいけない、あるいは手術の時期に長期休暇の取得が必要になること等について考えなければいけません。

FAPと診断がついて、職場へFAPである事を伝える義務はありませんが、通院・治療の為、定期的な休暇をとる事への理解があるか否かは、大きな問題になるかも知れません。

◇結婚・出産前の遺伝子検査

結婚や、出産を控えている時期に、遺伝子検査を行う場合は、ご自身の事はもとより、配偶者とも話し合い、配偶者家族への理解を求めるといった事も考えなければなりません。

絶対に、配偶者となる方へ話さなければいけない訳ではありませんが、内視鏡検査を受検したり、手術を受ける場合、配偶者の協力は必要です。また将来、子どもが成長していく上で、どのように子へ伝えていくか、といった事も考えていく必要がありますので、配偶者の理解と協力は大切です。

◇子どもに関して

患者さんが、特に女性の場合は、自分の診断結果を知り「子どもは欲しくない」と思ったり、子どもを産んでから遺伝が分かった場合「何で子どもを産んだのだろう」と感じる場合があります。母親は自分が望んで産んだ子どもへの遺伝を知り複雑な思いを感じたりします。

また、術後の出産などへの不安を持つご夫婦もおられると思いますが、術後の自然妊娠・出産は可能になってきています。

<FAP 患者・家族が抱える不安>

FAP 患者・家族の心理社会的問題は大きく、死別に限らず、がんの発症・診断・告知・治療・寛解・再発といった一連の流れを家族のなかで繰り返す中で、個々のケースに対して心理的に適応していく過程が、重なり影響し合って進んでいきます。

がんや遺伝に対する気持ちは、仕事や学校、家庭生活などに影響するため、患者さん本人だけでなく、遺伝的リスクが有る未発症のご家族にも、就学・就労・結婚・出産といった人生のいろいろな決断を左右することになります。

就学や就労、結婚の問題は、社会的状況にもつながります。FAP 患者さんは、働き盛りの若年発症が多く、FAP 患者ゆえに転職を余議なくされる場合や、リスクが高いので職場や自治体の検診とは別にがん検診などを若い頃から繰り返し受け、仕事を休まなくてはならないなど、経済的な問題は無視できません。

また、家系内の人間関係が複雑化することがあります。子どもが複数いる場合、遺伝している、していないという状況が子どもによって違っていると、心理的負担が増大することもあります。

親から子へ遺伝した場合、親が罪悪感をもってしまったり、たとえ遺伝要因を持っていなくても責任を感じてしまったりすることもあります。また、通常、親は子供の病気について夫婦で話し合い支えあうことが多いですが、例えば夫から遺伝した場合、妻は遺伝について責めたくないという気持ちから子どもの心配を夫に話せなくなったり、夫は後ろめたく思って妻へ気持ちを打ち明けづらくなるといったように夫婦のコミュニケーションが取りにくくなるケースもあります。

親子間でも、同様に互いを思い、体の不調を話せなくなったりという事が起こります。

FAP 患者・家族が抱えているのは、上記に述べた不安ばかりではありません。

それまで夫婦関係や親子関係が複雑だったご家族で、遺伝について話すことにより、絆が深まり会話が増えたという例もあります。職場の方々の温かい気持ちに触れ、人を思いやる心が芽生えることもあります。

しかし、このようにメリット・デメリットを並べることができても、その事柄の軽さや重さを判断する事は困難です。ここで述べたメリット・デメリットはあくまで可能性であり、親や子の気持ちという主観的な要素も含まれるため、客観的な判断はしづらいです。

遺伝子検査を行うことで、病気を発見し治療に進むだけでなく、その後の社会的状況や、家族関係が大きく変化していきます。このような心理的・社会的状況の変化はそれぞれの患者・家族によって異なり複雑です。

遺伝子検査を行うがどうかを決める際には、必要に応じて患者さ

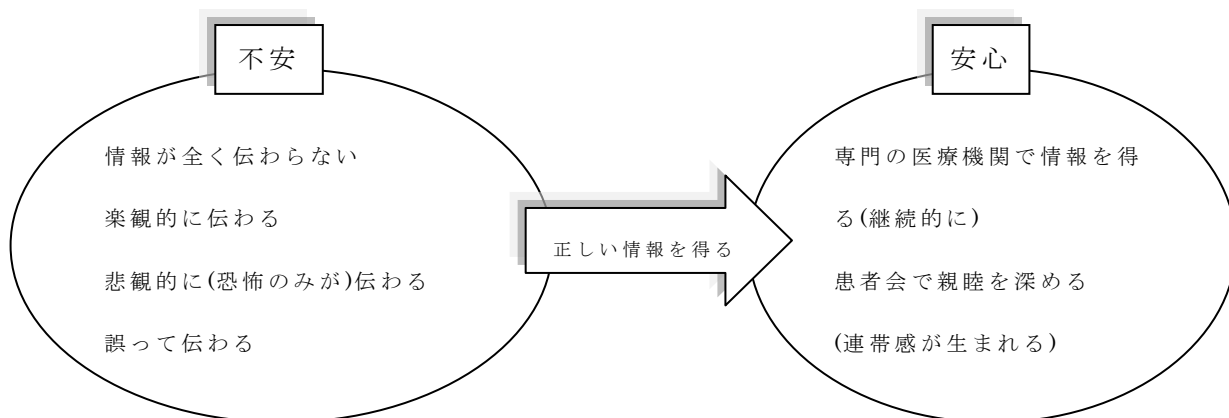
ん・ご家族を中心に話し合いを重る事が望ましく、その主となる場所として遺伝カウンセリングを利用したり、情報を得るために患者会へ参加する事はお勧めです。

<FAP 患者・家族が不安を克服するために医療者側ができる事>

FAP 患者さんが抱える不安や心配は、病気や遺伝に関する情報の不足や孤立感（孤独感）が原因と考えられます。

FAP 患者さんは、遺伝子検査に限らず、なんらかの治療に進む時には、ほとんどの場合、主治医から専門の医療機関を紹介されることになります。

若い世代では、Web 上のコミュニティで情報交換し、専門医や患者会の情報を得て、遺伝カウンセリングを受けたり患者会に参加する事により、さまざまな情報を得ることがあります。



専門の医療機関や遺伝カウンセリングでは、疾患・治療の情報を正しく得ることができますが、その情報をご自身からご家族へ伝える場合、必要な情報を必ずしも正しく伝えられるという訳ではありません。

偏った情報や、誤った情報はご自身のみならず、ご家族をも不安にさせます。また、嫌なことは後回しにしたいという思いから、なかなか情報が伝わらないと、時間と共に情報の濃度が薄れてきたりもします。

専門医または、遺伝カウンセラーや患者会などは、FAP の治療や遺伝子検査等の正しい情報を、患者さんだけではなくご家族へもお伝えし、それぞれの心理・社会的サポートを行うことにより、苦しみや悩みなどが少しでも改善し、前向きな生活を過ごせるようになると考えています。

医療者側が、不安や心配を抱えた FAP 患者・家族へ行える事は、なるべく正確に、広い範囲で、継続して情報提供をすることです。