

黒田聡子(51歳)は最近上行結腸がんの手術を受けた。

聡子の夫, 啓介は58歳であり, 二人の間には長男の篤彦(28歳)がいる。

啓介は事業のために海外出張も多く, 家庭のことはあまり顧みない。

篤彦には婚約者(26歳)がおり, 半年後に挙式を予定している。

聡子には5歳年下の弟がおり, 彼には20歳の長男と16歳の長女がいる。

聡子の父親は78歳であり健在, 母は46歳時に大腸がんと診断され, 51歳で死亡している。

聡子の母は三人姉妹の次女である。母の姉は現在74歳で健在である。

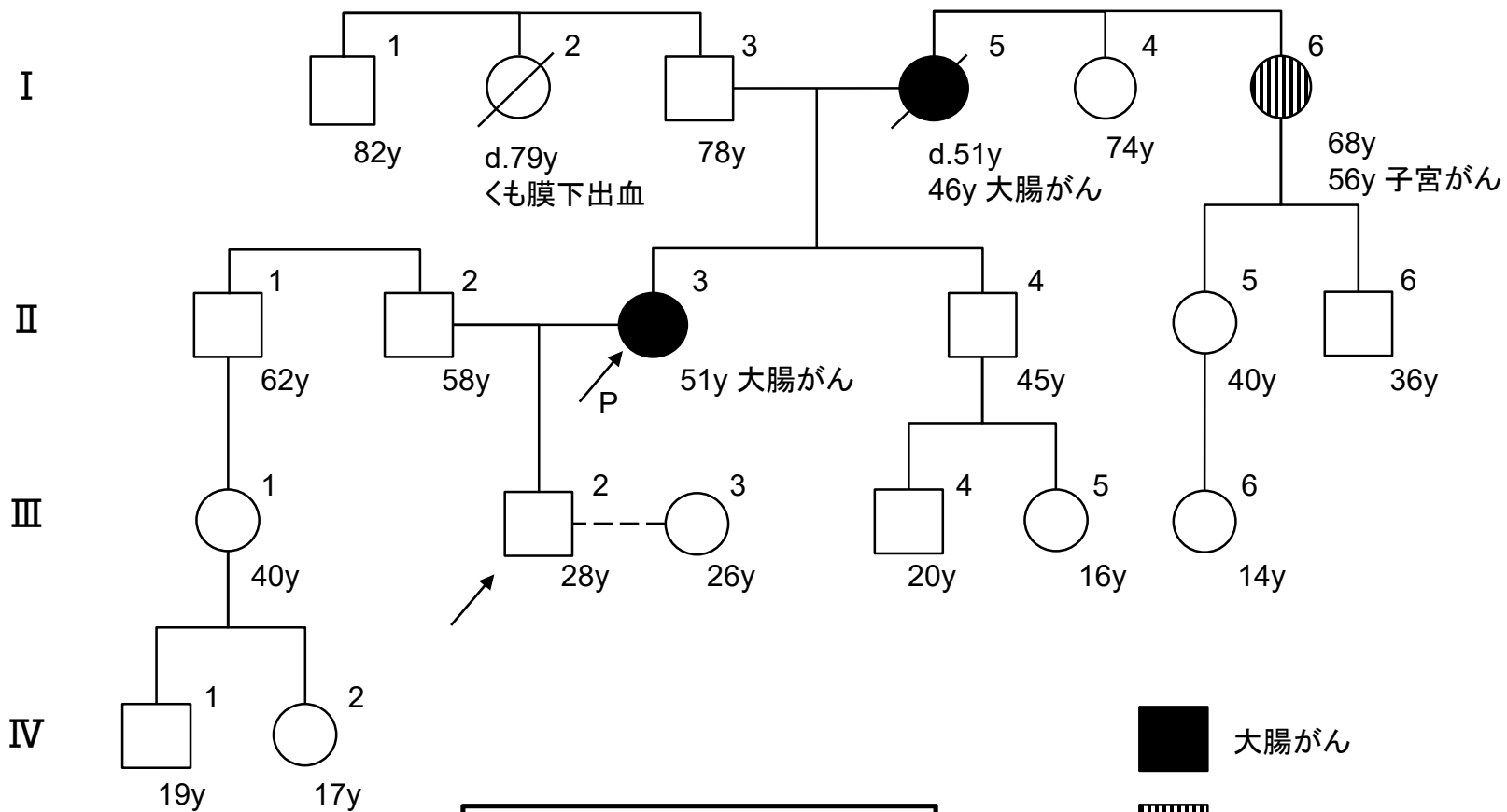
母の妹は68歳で, 56歳の時に子宮がんの手術を受けたと聞いている。

彼女には40歳の長女と36歳の長男がおり, 長女には14歳の一人娘がいる。

聡子の父親には兄と姉がいる。兄は82歳で健在, 姉は昨年くも膜下出血のため79歳で亡くなった。

啓介には62歳の兄がおり, その兄には19歳の長男と17歳の長女がいる40歳の長女がいる。

ケース1 Lynch症候群



PREMM5: 7.8%
 MMRpro: 63~96%
 MMRpredict: 43%

2019.11.1. ○○作成

場面1 初回遺伝カウンセリング

聡子は主治医に「黒田さんのがん組織を調べたところ、MSI-highという特徴がみられました。また黒田さんのお母さんも大腸がんと診断されているので、遺伝が関係しているかもしれません。遺伝子診療科を紹介しますので遺伝カウンセリングを受けてください」と言われた。

主治医が遺伝子診療科を紹介し、聡子は遺伝カウンセリングを受けることになった。

当日、聡子は篤彦と一緒に遺伝外来を受診した。

<ポイント>

- ①初対面の場面でのアプローチ～どのような気持で外来を受診しているか～
 - ②主治医が遺伝子診療科に紹介しようと考えた理由を理解しているか
 - ③リンチ症候群についての適切な情報提供
 - ④クライアントの疑問や思いに寄り添う
-
- MSI検査はコンパニオン診断として実施したわけではない
 - 情報提供の側面：リンチ症候群の説明(疾患概要, 遺伝形式)をどのように行うか, 説明後の理解の確認, 反応にどのように対応するか

場面2 遺伝学的検査の結果開示

場面1の1か月後.

遺伝学的検査の結果, *MLH1*に以下のバリエントが同定された.

聡子は篤彦と来談し, 結果は二人で聞くことを希望した.

NM_000249.3 (MLH1_v001): c.1829_1832dup [p.Val612fs]

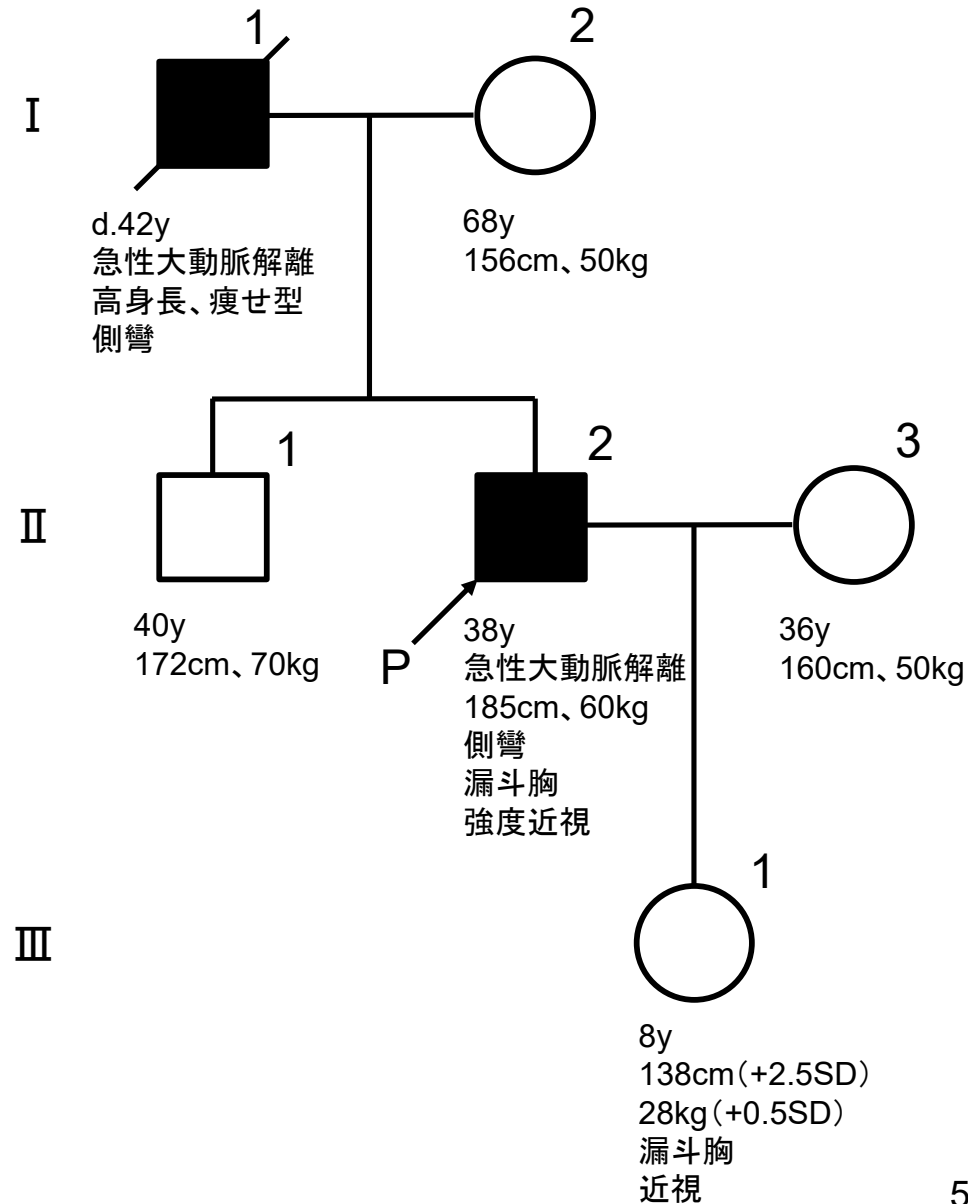
(ClinVar: pathogenic)

<ポイント>

- ① 結果をどのように伝えるか
- ② クライエントの心理にどのように対応するか
- ③ 本人の健康管理に関して提供すべき情報は何か
- ④ リスクのある血縁者に対してのどのように対応するか

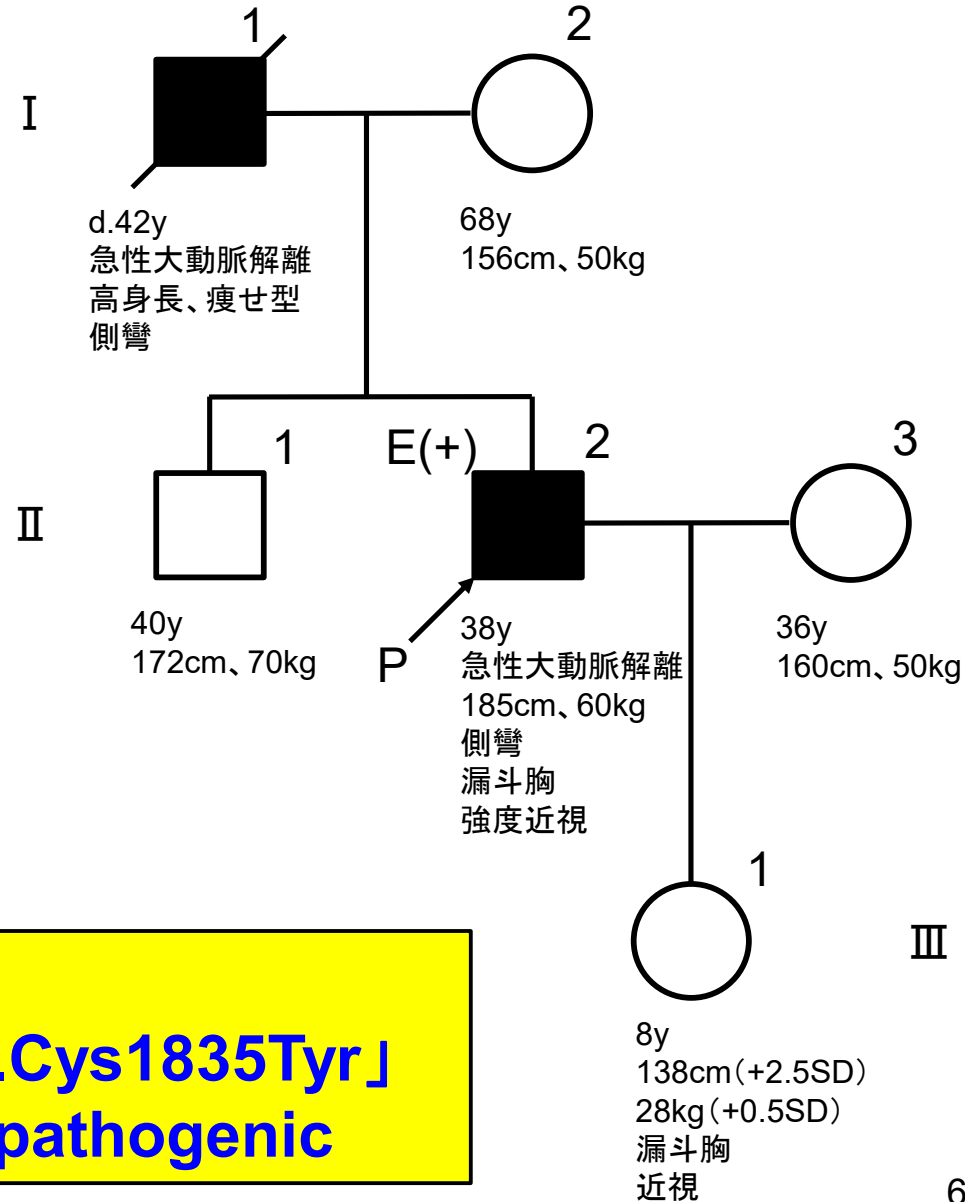
場面1

- II-2、38歳男性、急性大動脈解離で緊急手術（Bentall術）を受け救命。退院前、高身長、側彎、漏斗胸、強度近視の既往あり、マルファン症候群を疑われ、遺伝子診療部に紹介
- 臨床遺伝専門医が、夫婦（II-2、3）に遺伝カウンセリング、II-2に遺伝学的検査を提案する場面



場面2

- II-2は遺伝学的検査を受け、*FBN1*の既知の病的バリエントが検出された
- 臨床遺伝専門医が、夫婦(II-2, 3)に遺伝カウンセリング、結果説明および長女の遺伝学的検査についてのdiscussion



バリエント情報

「NM_000138.4:c.5504G>A:p.Cys1835Tyr」
ClinVar→Pathogenic/Likely pathogenic

ポイント

- 大動脈解離術後、急性期を脱したばかりの患者・家族に対して、遺伝性疾患であるマルファン症候群について遺伝カウンセリングを行うこと
- 遺伝学的検査結果を、世代をこえた縦断的な診療に生かすこと
 - 遺伝学的検査の実施においては、有用性・留意点を説明し、納得の上、進めていく
 - At risk小児に対する早期遺伝学的診断・早期介入を視野に入れた遺伝カウンセリングができること