

---

原 著

---

## 海外文献における遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングの動向

今井芳枝<sup>1)</sup>, 宮本容子<sup>2)</sup>, 吉田友紀子<sup>2)</sup>, 阿部彰子<sup>3)</sup>, 村上好恵<sup>4)</sup>,  
川崎優子<sup>5)</sup>, 武田祐子<sup>6)</sup>, 浅海くるみ<sup>4)</sup>, 板東孝枝<sup>1)</sup><sup>1)</sup>徳島大学大学院医歯薬学研究部<sup>2)</sup>徳島大学病院臨床遺伝診療部<sup>3)</sup>徳島大学医学部産科婦人科学分野<sup>4)</sup>東邦大学看護部<sup>5)</sup>兵庫県立大学看護部<sup>6)</sup>慶應義塾大学

(令和元年12月10日受付) (令和2年1月22日受理)

本研究は、海外文献より遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングの動向を明らかにすることである。研究方法はPubMedのデータベースにて「Genetic Counseling」「familial tumor」「heredity」「cancer」「patients」「genetic diseases」で検索し、抽出された209件のうち研究者間で研究論文の抄録を読み、該当した研究論文21件を対象論文とした。その結果、研究論文21件の概要は【量的研究】が最も多く、研究筆頭著者はCertified Genetic Counselor (CGC) が一番多かった。研究内容は【遺伝学的検査の受検行動への影響・関連要因】、【遺伝カウンセリングに関するスクリーニングシステム、教育システムの有用性の検証】、【遺伝カウンセリングの有用性の検証】、【遺伝カウンセリングの内容】であった。これらより、海外における遺伝性腫瘍を対象とした遺伝カウンセリングの実態としては、遺伝学的検査の取り込みを促進していくための実態調査の研究論文が多い傾向が示されていた。

近年のヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展に伴い、遺伝学的情報が臨床応用されるようになり、遺伝学的情報を正確に解釈・提供することの重要性が高まっている。さらに最近では遺伝性疾患の臨床においてのみならず、癌ゲノムパネル検査の二次的所見として生殖細胞系列変異が検出される可能性も想定され、遺伝学的情報の適切な提供がますます求められている。こうした中、全国に

遺伝子診療部門が作られ遺伝カウンセリングが行われるようになってきた<sup>1)</sup>。遺伝カウンセリングとは、疾患の遺伝学的関与について、医学的影響、心理学的影響および家族への影響を受検者が理解し、適応できるように支援するプロセスである。具体的には、遺伝学的検査の情報提供、意思決定、結果の受容、治療選択、生活の調整等遺伝カウンセリングで行う支援は多岐にわたる<sup>2)</sup>。特に、遺伝性腫瘍は「がん」に対する厳しい闘病生活の中で「遺伝」という自らの血縁者の健康にも関わる課題に向き合う必要があり、精神的負荷は相当大きく、従来のがん診療の枠組みでは十分な対応がとれないことが指摘<sup>3)</sup>されている。家族性、時に若年性、多発性などを特徴とする遺伝性腫瘍においては遺伝カウンセリングの果たす役割は大きいと考える。しかしながら、遺伝性腫瘍の診療・カウンセリングに関しては欧米諸国に比べて遅れをとっていると指摘<sup>4)</sup>をされている。それを示すように、遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングの実態調査<sup>5,7)</sup>や遺伝学的検査後の受検者の実態報告の論文<sup>8,9)</sup>が散見される程度であり、国内の遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングの実態は掴みにくい状況である。そこで本研究の目的は、海外文献を通して遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングの実態を明らかにし、今後の日本国内での遺伝カウンセリングの方向性を検討することにある。

## I. 方法

## データ収集方法・分析方法

文献検索は、2018年2月にPubMedの学術論文データベースを用いて行った。キーワードは「genetic counseling」「familial tumor」「heredity」「cancer」「patients」「genetic diseases」で、対象期間は「2008-2018」、文献の種類は「全て」、言語は「英語のみ」で検索し抽出された209件中（全文献英論文）、遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングについて研究されている論文21件を対象文献とした。対象論文は、表1に示すように、研究デザイン、研究筆頭著者、研究内容について整理した。

## II. 結果

## 抽出された文献209件の概要

## 1. 年代

本研究の調査対象として文献の年代は図1に示すように、2008年から5年間は10件程度の文献数が、2013年以降は20件以上の文献数に増えてきている状況が示されていた（2018年は検索日の関係で年度途中のため文献数が少ない状況であった）。

## 2. 研究デザイン

研究のデザインでは図2に示すように、患者の遺伝子进行分析・同定した報告やそこから評価基準やガイドライ

表1. 対象文献の概要

No	研究者名	国	年代	内容	結果
A	Donald W	USA	2004	遺伝カウンセリングおよび遺伝学的検査後のスクリーニング検査受検状況に関する実態調査	遺伝カウンセリングおよび遺伝学的検査を受けた6・12ヵ月後の時点でスクリーニング受検とガイドライン遵守の影響要因を調査した結果、大腸内視鏡スコープ受検が影響していることがわかった。
B	Burton AM	USA	2010	患者と家族の遺伝カウンセリング前の健康リスク行動に関する調査	健康リスク行動とその影響要因を検討した結果、罹患していない男性で、教育水準が低い、50歳未満の者は、リスク行動指数が有意に高いことがわかった。
C	Flores KG	USA	2017	乳がん遺伝子パネル検査とリスクコミュニケーションに関する調査	遺伝子パネル検査とリスクコミュニケーションに関して調査した結果、投薬でリスクを軽減できる場合はより関心が高くなることや、がん罹患の認識リスク、がんに対する不安が高いほど関心が高いことが示された。
D	Gilbar R	Israel	2016	遺伝学的検査結果の開示に関する調査	遺伝子検査結果の開示の有無を検証した結果、遺伝子検査結果を親族に開示するか否かは、年齢・性別・婚姻状況・教育水準・教育年数・宗教的信念などの社会人口統計的要因によって異なることがわかった。
E	Werner-Lin A	USA	2015	若年性の遺伝性腫瘍患者に対する遺伝カウンセラーの実態調査	18-25歳の遺伝性腫瘍患者に対するカウンセリングの視点を調査した結果、18-25歳の患者は、自分は健康であり死ぬことはないというような特徴があり、認知的、感情的、および家族の発達に注意を払ってカウンセリングを実施していることが示された。
F	Leenen CH	Netherlands	2016	遺伝学的検査に対する家族の経験および態度、認識の調査	遺伝学的検査に対する家族の認識を調査した結果、遺伝子検査を断る最も重要な理由は、検査が生命保険と住宅ローンの問題につながることへの心配や、いまの人生に満足していること、深刻な身体的症状がないことがわかった。
G	Gallagher TM	USA	2017	遺伝カウンセリングと検査に対する障壁の調査	遺伝カウンセリングと検査受検の障壁について調査した結果、受検をやめた一番の理由はコストと潜在差別であった。検査の利点と考えられていたのは、親族への情報となることと心の不安の軽減となることであった。
H	Hitch K	USA	2014	全エクソーム解析に対する患者の認識の調査	全エクソームシーケンスに対する認識を調査した結果、ほぼ全ての被験者が、全エクソームシーケンスで生じる全結果を受け取りたいと考えていることがわかった。望ましくない結果を受け取るリスクより、全ての結果を受け取るの方が重要と考えていることがわかった。
I	Cragun D	USA	2012	遺伝性大腸癌患者の遺伝学的検査に対する関心の調査	遺伝学的検査への関心を調査した結果、かなりの割合の患者が遺伝学的検査に関心がないことがわかった。患者に遺伝学的検査に対しての関心が不足しており、既往歴または家族歴があるというだけでは検査を受けた方がよいことを患者に納得させるには足りない可能性が示された。

No	研究者名	国	年代	内容	結果
J	Dekker N	Netherlands	2014	ネット紹介による遺伝カウンセリングの感度、有用性、認識の調査	家系図入力により遺伝カウンセリングの推奨の有無が提示されるインターネット上のアプリを開発し、その感度、有用性、対象者の認識を評価した結果、過半数以上がテストにより家系内リスクについて確実さと安心感が増したと報告し、アプリの結果を肯定的にとらえていたことがわかった。
K	Cuevas-Cuerda D	Spain	2013	がん遺伝カウンセリングプログラムの有用性の検証	癌遺伝カウンセリングプログラムの有用性の評価を行った結果、遺伝性癌リスクの基準を満たす家族の大部分がプログラムを受け、受診率はとても高かった。これらの症例の91%以上で遺伝学的検査が実施でき、そのうち約22%で既知の病的変異が検出された。リスク家族の選択基準が適していたことが示された。
L	Vadaparampil ST	USA	2015	非遺伝学専門家の遺伝学的検査までの実態調査	非遺伝学専門家の遺伝学的検査前におけるガイドラインの遵守とインフォームド・コンセントの実施状況について調査した結果、3世代の家計図を構築したことはほとんどなく、遺伝性がん症候群の別の症例、あるいは変異の結果の意味についても議論されていないことがわかった。
M	Taylor N	Australia	2016	リンチ症候群の遺伝カウンセリングまでの介入方法の検証	行動変容理論と実装科学のアプローチを使用した介入方法を検証した結果、患者およびその親族の転帰が改善され、公的資金が節約される可能性があることがわかった。
N	Kentwell M	Australia	2017	婦人科腫瘍外来における遺伝カウンセリングの検証	電話による遺伝カウンセリングではなく、対面式の遺伝カウンセリングを比較検証した結果、カウンセリング件数が大幅に増加し、カウンセリング時間は減少したことがわかった。
O	Corines MJ	USA	2017	リンチ症候群の教育ワークショップと患者支援ネットワークサポートグループの開発と有効性の検証	リンチ症候群教育ワークショップおよび罹患者支援ネットワークの有用性を検証した結果、参加者は役に立つ話し合いの場を見つけられたことや、有用な情報が得られること、信頼できる遺伝カウンセラーの存在を知ったことなどの声がきかれたことが示された。
P	Chan-Smutko G	USA	2008	遺伝カウンセラーのカウンセリングにおけるジレンマと役割の検証	家族性腫瘍に関する2事例を検証した結果、双方を担当した外来医が対応に困った状況を提示し、遺伝カウンセラーは、患者とその家族が遺伝子情報の重要性を理解するのを助けるための知識や情報を備えており、独自の訓練を受けているので重要なリソースとして活躍できると考察することでその有用性を示した。
Q	Hwang SM	Korea	2008	リ・フラウメニ症候群の患者の遺伝カウンセリングの有用性の検証	リ・フラウメニ症候群の患者の事例を検証した結果、遺伝カウンセリングを受けた後、治療選択として乳房切除術を意思決定したことは有益であったことが示された。
R	Keller M	Germany	2008	がん患者と家族の不安と遺伝カウンセリングによる変化の比較・検証	遺伝性のカウンセリング前後に遺伝性非ポリポーシス大腸癌が疑われる家族の心理的苦痛と結腸がん特有の認識を質問紙調査した結果、罹患者の方が家族と比較して有意に苦痛があることが示されたが、カウンセリング後に一貫して減少したことも示された。
S	Peshkin BN	USA	2016	電話と通常カウンセリングとの比較・検証	電話と対面式の遺伝カウンセリングとの比較検証をした結果、遺伝カウンセリングの自己満足度の差はなく、非常に満足していることがわかった。また、遺伝カウンセラーの感情認識とサポートの能力を高く評価しており、遺伝カウンセリングの有用性を示した。
T	Salo-Mullen EE	USA	2012	外科医と遺伝カウンセラーとの連携に関する調査	事例検証を通して外科医と遺伝カウンセラーとの連携を検討した結果、遺伝カウンセリングと遺伝子検査のプロセスにおける医学的管理は、外科医と遺伝カウンセラーの複数回における連携で強化できることが示された。
U	Augestad MT	Norway	2017	がん診断後の遺伝学的検査を受けた女性の経験に関する調査	遺伝子検査を受けた女性の経験を調査した結果、多くの女性は、自分の診断後、精神的に過負荷になっており、遺伝子検査に関する決定を下すことはできず、遺伝子検査に先立って医療従事者のサポートが必要不可欠であった。

## 文献数

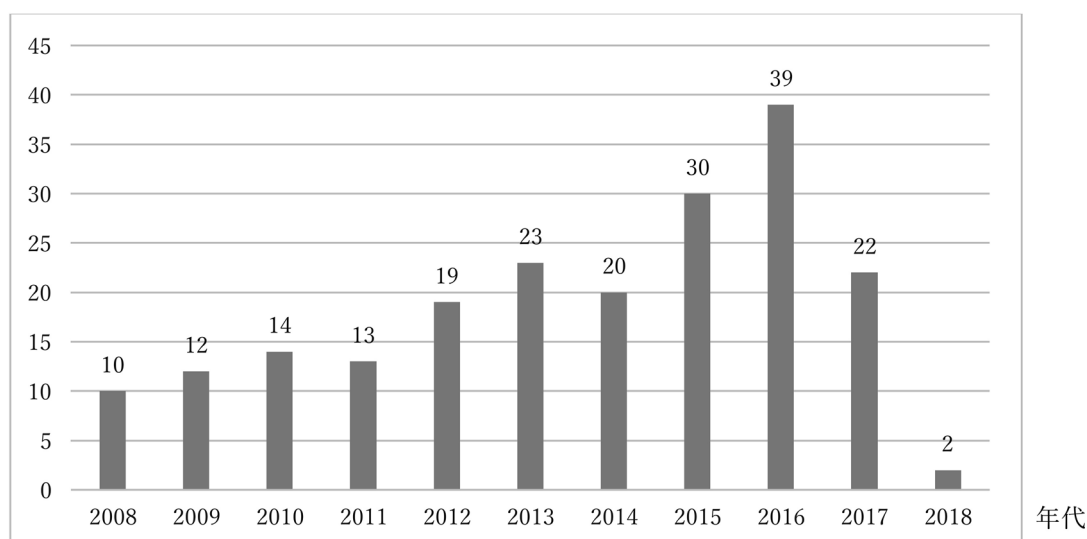


図1. 全文献209件の年代別にみた遺伝カウンセリングに関する文献数の変遷

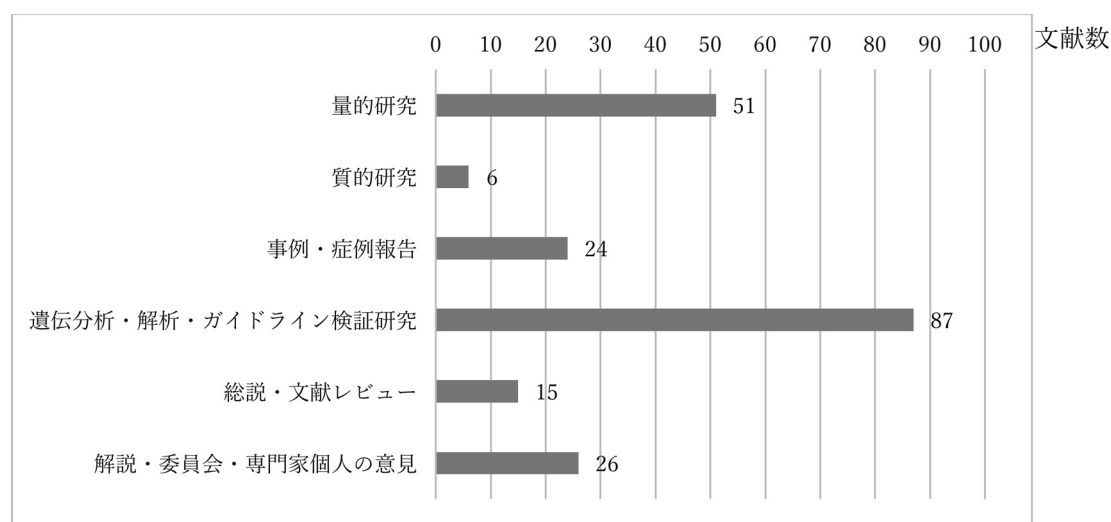


図2. 全文献209件の研究デザイン

ンを検証するような【遺伝分析・解析・ガイドライン検証研究】が87件と多く、次いで、患者背景と有病率やカウンセリング前後の心理・関心状況などの変化を調査する【量的研究】51件であり、Certified Genetic Counselor (CGC) や受検者の経験に焦点をおいた【質的研究】は6件と一番少なかった。

## 3. 対象疾患

論文で疾患名の記述がある場合に限り抽出した結果、対象別では図3に示すように、遺伝性がん関連（遺伝性

癌症候群）のような疾患名でないものを除くと、【リンチ症候群関連】が75件と多く、次いで【遺伝性乳がん卵巣がん症候群】29件であった（重複文献有）。

## 対象文献21件の概要

## 1. 研究デザインと国別、研究筆頭著者

文献のデザインは、【量的研究】が16件と最も多く、残りは【質的研究】2件や【事例・症例報告】3件と続いた。国別では、the United States of America が12件、

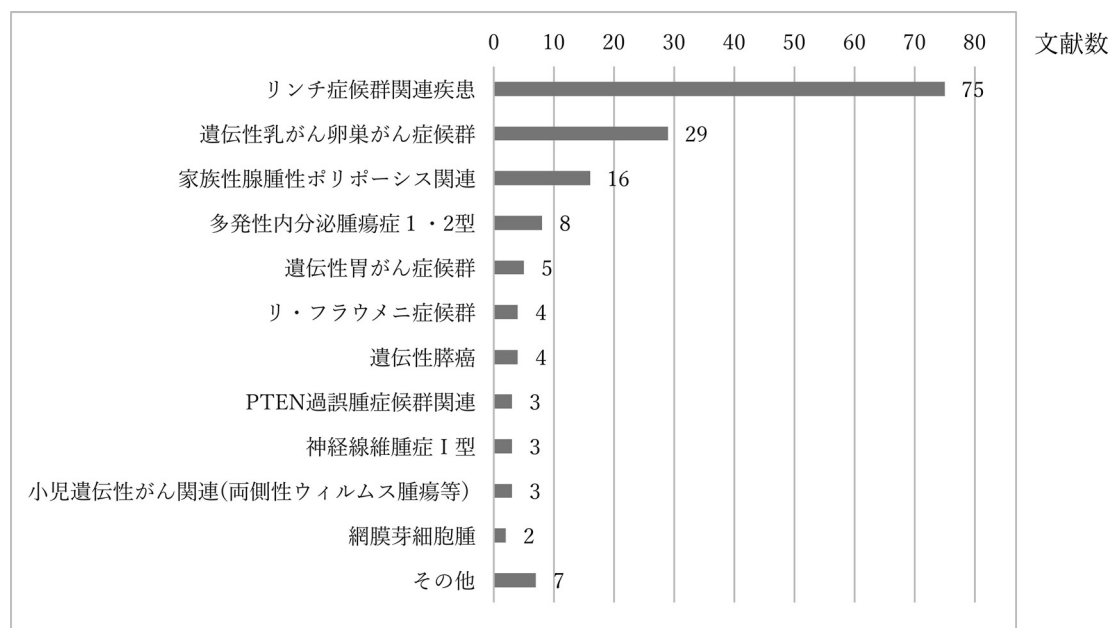


図3. 全文献209件の対象疾患 (重複文献有)

次いで Australia と Netherlands が2件であり, Israel, Spain, Germany, Korea が1件であった。研究筆頭著者は, 把握できた論文の中で Certified Genetic Counselor (CGC) が8件と多く, その他 medical doctor や health psychologist, Master of Public Health, Doctor of social Work, Doctor of Faculty of Lawの資格を持つ者であった。

## 2. 研究内容

研究内容は表2に示すように, 【遺伝学的検査の受検行動への関連要因】【遺伝カウンセリングに関するスクリーニングシステム, 教育システムの有用性の検証】【遺伝カウンセリングの有用性の検証】【遺伝カウンセリングの内容】であった (重複文献有)。

### 1) 【遺伝学的検査の受検行動への関連要因】

遺伝学的検査の受検に関する研究では, [罹患者・罹患リスク高い] [女性] [高学歴] [高齢者] [不安状況が高い] [遺伝情報の有用性を感じている] の場合は受検率が高いことが示された。逆に, 受検の妨げとして [男性] [非雇用者] [若年者] [身体問題がない] [現状へ満足感が高い] [検査費が高い] [生命保険に不利と判断] [住宅ローンに不利と判断] [潜在的差別が生じると判断] の状況がある場合は受検率が低いことが示された。一方で, [既往歴] [家族歴] だけでは受検に繋がらないと指摘する文献もあり, 遺伝学的検査の受検行動への影響や関連要因には見解の幅が見られる状況であった。た

だ, どの文献でも遺伝学的検査の受検には遺伝カウンセリングの必要性を考察していた。

### 2) 【遺伝カウンセリングに関するスクリーニングシステム, 教育システムの有用性の検証】

これは2つの内容があり, [スクリーニングシステムの検証] は既存のスクリーニングシステムが有用に機能しているのかを検出率や診療状況等より検証していた。[教育システムの検証] は, 実施している教育ワークショップ及び支援ネットワークの満足度と有用性を検証していた。いずれも遺伝カウンセリングに結び付けていくための方策を練る側面が示されていた。

### 3) 【遺伝カウンセリングの有用性の検証】

これは3つの内容があり, [事例検討で検証] では事例を検討することを通して, CGC など遺伝の専門家による遺伝カウンセリングによる有用性を示していた。[遺伝カウンセリング前後で検証] は, 不安低減や受検率上昇が示されていた。[遺伝カウンセリング方法で検証] では, 電話と対面による満足度を比較し, 双方の差はなく電話は対面に劣らないことが示された。加えて, 遺伝カウンセラーのサポートを高く評価しており, 遺伝カウンセリングの有用性も報告していた。

### 4) 【遺伝カウンセリングの内容】

これは3つの内容があり, [CGC に焦点をあてた内容] は遺伝カウンセリングを行う中で体験する倫理的ジ



レンマや若年患者に対するカウンセリング視点を明らかにしたものであった。〔受検者に焦点をあてた内容〕は、受検者と家族の健康行動の評価や遺伝疾患の情報開示に対する態度、受検後の経験に関する内容であった。〔遺伝カウンセリングの構成に焦点をあてた内容〕では、医学遺伝学者と外科医、心理学者で構成する遺伝カウンセリングの内容を示していた。

### Ⅲ. 考察

海外の遺伝学的検査における遺伝カウンセリングの実

施に関しては、European Union, ドイツ, Organisation for Economic Co-operation and Development では必須であるが、イギリス、フランス、アメリカには明確な規定がない状況<sup>10)</sup>であり一様ではないが、今回の対象文献になった遺伝カウンセリングの海外文献を概観すると、遺伝学的検査への受検に繋げていくことに焦点をあてていることが推察できた。受検行動の要因やスクリーニングシステムの有用性も、背景にはリスクの高い患者が遺伝学的検査を受検するための保健行動を検討する内容であった。背景に遺伝学的検査が必要な受検者が受検できていない現状や遺伝学的検査の必要性を理解できない受

表2. 遺伝カウンセリングの21文献の概要

遺伝学的検査の受検行動への関連要因 9 文献
<ul style="list-style-type: none"> <li>・罹患の有無、罹患リスクの有無（罹患者・罹患リスクある者が高い<sup>A, B, C</sup>）</li> <li>・性別（女性が高い<sup>B</sup>）</li> <li>・学歴、雇用形態（高学歴が高い<sup>B</sup>、非雇用者が低い<sup>A</sup>）</li> <li>・年齢（高年齢で高い<sup>A</sup>、50歳未満者<sup>B</sup>・若年時代は低い<sup>A, D, E</sup>）</li> <li>・心身の状況（強い不安時は高い<sup>C</sup>、身体的問題なければ低い<sup>F</sup>）</li> <li>・人生への満足度（現状に問題を感じなければ低い<sup>F</sup>）</li> <li>・検査費（高額であれば低い<sup>G</sup>）</li> <li>・社会的問題への意識（生命保険を問題視すると低い<sup>F</sup>、住宅ローン問題を問題視すると低い<sup>F</sup>、潜在的差別を問題視すると低い<sup>G</sup>）</li> <li>・遺伝情報の有用性（親族に遺伝情報が提供できる、将来への準備、医療ケアと予防というメリットがあれば高い<sup>H</sup>）</li> </ul> <p>※既往歴・家族歴だけでは受検に繋がらない<sup>I</sup></p> <p>※遺伝学的検査結果の親族への開示：高学歴、既婚、女性で高かった<sup>D</sup></p>
遺伝カウンセリングに関するスクリーニングシステム、教育システムの有用性の検証 6 文献
<p>〔スクリーニングシステムの検証〕</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・ネット紹介による遺伝カウンセリングの感度、有用性、認識の調査（遺伝性大腸癌対象）<sup>J</sup>→感度と有用性、対象者の認識で検証</li> <li>・がん遺伝カウンセリングプログラムの有用性の検証（遺伝性腫瘍対象）<sup>K</sup>→受検率と病変検出有無で検証</li> <li>・非遺伝学専門家の遺伝学的検査までの実態調査<sup>L</sup>→遺伝学的検査経験の有無、ガイドラインの遵守で検証</li> <li>・遺伝カウンセリングまでの介入方法の検証（リンチ症候群）<sup>M</sup>→リスクの割合、受診までの時間、介入前後の認識の変化で検証</li> <li>・電話と対面式の遺伝カウンセリングの比較・検証（非粘液性上皮卵巣癌）<sup>N</sup>→件数、カウンセリング時間で検証</li> </ul> <p>〔教育システムの検証〕</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・リンチ症候群教育ワークショップおよび支援ネットワークの検証（リンチ症候群）<sup>O</sup>→満足度、わかりやすさ、対象者のニーズで検証</li> </ul>
遺伝カウンセリングの有用性の検証 6 文献
<p>〔事例検討で検証〕</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・担当した外来医が対応に困った状況を提示し、遺伝カウンセラーなら、患者とその家族が遺伝子情報の重要性を理解するのを助けるための知識や情報を備えており、独自の訓練を受けているので重要なリソースとして活躍できると考察し、その有用性を提示<sup>P</sup></li> <li>・遺伝カウンセリングにより、腫瘍が偶発的に発見され手術と治療が可能になった事例を提示し、遺伝学的検査前後の専門家による遺伝カウンセリングをする有用性を提示<sup>Q</sup></li> </ul> <p>〔遺伝カウンセリング前後で検証〕</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝性のカウンセリング前後に遺伝性非ポリポーシス大腸癌が疑われる患者・家族の心理的苦痛と結腸がん特有の認識について質問紙調査を実施し、罹患者の方が家族より有意に苦痛があることと、カウンセリング後に低下することから有用性を示した。<sup>R</sup></li> <li>・遺伝カウンセリングおよび遺伝学的検査を受けた6・12ヵ月後の時点でスクリーニング受検とガイドライン遵守の影響要因を調査した結果、大腸内視鏡スコープの受検が影響していることを示した。<sup>A</sup></li> </ul> <p>〔遺伝カウンセリング方法で検証〕</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・電話と対面式の遺伝カウンセリングとの比較検証をした結果、遺伝カウンセリングの自己満足度の差はなく、非常に満足していることがわかった。また、遺伝カウンセラーの感情認識とサポートの能力を高く評価しており、遺伝カウンセリングの有用性を示した。<sup>S</sup></li> <li>・全エクソーム解析に対する患者の認識の調査の結果、ほぼ全ての被験者が、全エクソームシーケンスで生じる全結果を受け取りたいと考えていることが分かった。望ましくない結果を受け取るリスクより、全ての結果を受け取るの方が重要と考えていた。<sup>H</sup></li> </ul>

遺伝カウンセリングの内容に焦点化した内容 7 文献

〔遺伝カウンセラーに焦点をおいた内容〕

- ・ 遺伝カウンセリングを行う中で生じてくる倫理的なジレンマや対処が難しい現状を提示している。<sup>P</sup>
- ・ 遺伝カウンセリングと遺伝子検査のプロセスにおける医学的管理にとって遺伝カウンセラーは重要であることを提示している。<sup>T</sup>
- ・ 若年性の遺伝性腫瘍患者に対するカウンセリングの視点を調査した結果、18-25歳の患者は、自分は健康であり死ぬことはないというような特徴があり、認知的、感情的、および家族の発達に注意を払ってカウンセリングを実施していることが示された。<sup>E</sup>

〔受検者に焦点をおいた内容〕

- ・ 健康リスク行動とその影響要因を検討した結果、罹患していない男性で、教育水準が低い、50歳未満の者は、リスク行動指数が有意に高いことがわかり、遺伝カウンセリングは教育およびリスク行動低減のための有用な手段となることを提示した。<sup>B</sup>
- ・ 遺伝学的検査に対する家族の経験および態度、認識の調査の結果、回答者の半数は家族内でリンチ症候群の診断を伝えることは問題ないが、あと半数は家族に知らせることを重荷だと回答した。また、回答者の21%が、医療専門家からの話を希望していた。<sup>F</sup>
- ・ 遺伝子検査を受けた女性の経験を調査した結果、多くの女性は、自分の診断後、精神的に過負荷になっており、遺伝子検査に関する決定を下すことはできず、遺伝子検査に先立って医療従事者のサポートが必要不可欠であった。<sup>U</sup>

〔遺伝カウンセリングの構成内容に焦点をおいた内容〕

- ・ 遺伝性非ポリポーシス大腸癌が疑われる家族に対して、①医学遺伝学者による遺伝学的相談、②外科医による適切な早期発見処置の必要性および期待される効果を説明する内臓手術に特化した相談、③心理学者による相談と3段階で遺伝カウンセリングを実施したことを報告。<sup>R</sup>

21文献の詳細

- A) 文献番号12)
- B) 文献番号18)
- C) Flores, K. G., Steffen, L. E., McLouth, C. J., Vicuña, B. E., *et al.*: Factors Associated with Interest in Gene-Panel Testing and Risk Communication Preferences in Women from BRCA1/2 Negative Families, *J Genet Couns.*, **26**(3) : 480-490, 2017
- D) 文献番号14)
- E) 文献番号13)
- F) 文献番号15)
- G) 文献番号16)
- H) Hitch, K., Joseph, G., Guiltinan, J., Kianmahd, J., *et al.*: Lynch Syndrome Patients' Views of and Preferences for Return of Results Following Whole Exome Sequencing, *J Genet Couns.*, **23**(4) : 539-551, 2014. doi: 10.1007/s10897-014-9687-6
- I) 文献番号17)
- J) Dekker, N., Hermens, R. P., Mensenkamp, A. R., van Zelst-Stams, W. A., *et al.*: Easy-to-use online referral test detects most patients with a high familial risk of colorectal cancer, *Colorectal Dis.*, **16**(1) : O26-34, 2014
- K) Cuevas-Cuerda, D., Salas-Trejo, D.: Evaluation after five years of the cancer genetic counselling programme of Valencian Community (Eastern Spain), *Fam Cancer.*, **13** : 301-309, 2014
- L) Vadaparampil, S. T., Scherr, C. L., Cragum, D., Malo, C. L., *et al.*: Pretest genetic counseling services for hereditary breast and ovarian cancer delivered by non-genetics professionals in the state of Florida, *Clin Genet.*, **87**(5) : 473-477, 2015
- M) Taylor, N., Long, J. C., Debono, D., Williams, M., *et al.*: Achieving behaviour change for detection of Lynch syndrome using the Theoretical Domains Framework Implementation (TDFI) approach, a study protocol, *BMC Health Serv Res.* **12**, **16** : 89, 2016. doi: 10.1186/s12913-016-1331-8
- N) Kentwell, M., Dow, E., Antill, Y., David Wrede, C., *et al.*: Mainstreaming cancer genetics, A model integrating germline BRCA testing into routine ovarian cancer clinics, *Gynecol Oncol.*, **145**(1) : 130-136, 2017
- O) Corines, M. J., Hamilton, J. G., Glogowski, E., Anrig, C., *et al.*: Educational and Psychosocial Support Needs in Lynch Syndrome, Implementation and Assessment of an Educational Workshop and Support Group, *J Genet Couns.*, **26**(2) : 232-243, 2017
- P) Chan-Smutko, G., Patel, D., Shannon, K. M., RYAN, P.: Professional challenges in cancer genetic testing: who is the patient?, *Oncologist.*, **13**(3) : 232-238, 2008
- Q) Hwang, S. M., Lee, E. S., Shin, S. H., Kong, S. Y.: Genetic counseling can influence the course of a suspected familial cancer syndrome patient, from a case of Li-Fraumeni like syndrome with a germline mutation in the TP53 gene, *Korean J Lab Med.*, **28**(6) : 493-497, 2008
- R) Keller, M., Jost, R., Haunstetter, C. M., Sattel, H., *et al.*: Psychosocial outcome following genetic risk counselling for familial colorectal cancer, A comparison of affected patients and family members, *Clin Genet.*, **74**(5) : 414-424, 2008
- S) Peshkin, B. N., Kelly, S., Nusbaum, R. H., Sumiluk, M., *et al.*: Patient Perceptions of Telephone vs. In-Person BRCA1/BRCA2 Genetic Counseling, *J Genet Couns.*, **25**(3) : 472-482, 2016
- T) Salo-Mullen, E. E., Guillem, J. G.: The genetic counselor, an important surgical ally in the optimal care of the cancer patient, *Adv Surg.*, **46** : 137-153, 2012
- U) 文献番号20)

検査者の状況があることが伺えた。これは日本でも同様であり、遺伝カウンセリングに関する課題事項である。また、今後は乳癌・卵巣癌のコンパニオン検査や癌ゲノムパネル検査での二次的所見として遺伝学的検査がさらに身近なものとなり、検査受検者の血縁者に対する遺伝カウンセリングの重要性も高まってくる。現在、全国90以上の医療機関で遺伝カウンセリングが受検でき、その件数も1889件、平均63.0件と報告<sup>11)</sup>されている。しかし、遺伝カウンセリング数の上位5機関だけで、全遺伝カウンセリング件数の62.6%を占めるほか、最小値と最大値の開きがあることが報告<sup>11)</sup>されている。これは遺伝カウンセリングの多くが特定の医療機関内で実施され、偏っている現状を示している。また、出産に関連する分野・疾患領域が多く、実施される分野や疾患領域の偏りがあることも報告<sup>11)</sup>されている。日本においても、遺伝カウンセリングの門戸を拡げていく課題への対応が急務であり、海外文献より得られた遺伝学的検査の受検行動への関連要因に関する結果は有用な情報であると考ええる。また、医療関係者自身の遺伝カウンセリングの必要性の認識にも働きかける必要がある。

遺伝カウンセリングの関連要因として、若年者<sup>12-14)</sup>、非雇用者<sup>12)</sup>、生命保険と住宅ローンに不利と判断<sup>15)</sup>、潜在差別が生じると判断<sup>16)</sup>、身体問題がない<sup>15)</sup>ことが報告されていた。逆に、インテリジェンスの高さ<sup>8, 12, 14)</sup>や遺伝情報の有用性<sup>17)</sup>の認識が受検率を高める報告より、遺伝やそのリスクに関する認識だけでなく、結果が受検者にとり好転的な情報として活用できるような視点や支援が必要であるといえる。ただ、遺伝カウンセリングにおける受検行動に関する情報をどのように伝達すべきか等コンセンサスはなく<sup>18)</sup>、今後は目で見えない遺伝情報をいかに患者へ認識させ関心をもたせていくのか、どのようなアプローチが効果的か、介入方法を具体的に検討する必要もあると考える。

今回の結果より、遺伝カウンセリングの内容に焦点をあてた研究が少ないことが示されていた。特に、遺伝カウンセリングを行う中で生じてくる血縁者に関する情報提供やat riskである血縁者のフォローアップなど倫理的なジレンマや対処に関して戸惑っている状況<sup>19)</sup>が報告されていた。遺伝カウンセリングにおいても倫理的なジレンマは大きな課題である。今後は遺伝カウンセリングを行う中で生じている課題や現状に焦点化して、現場の実情から検討していく必要がある。加えて、遺伝カウンセリングを行う医療関係者の質の確保に関する文献もみら

れており、遺伝カウンセラーの年齢により受検者への調整に困難感を感じている報告<sup>13)</sup>も見られた。遺伝カウンセリングを行う医療関係者に対する質の検討をするための実態把握や研究も必要になると考える。また、遺伝学的検査の受検者は、自分の診断後、感情的・精神的に過負荷になっており、絶望的な恐怖、不安などを体験していることが報告<sup>20)</sup>されている。このような受検者の現象を捉えた質的研究は数少ない現状であり、受検者の精神的支援を考えていく上でも重要な視点となるため、受検者が経験している現象を明らかにする研究も必要である。

#### IV. 本研究の限界

PubMed 検索のみであることや、急速に医療情報が更新される遺伝性腫瘍を対象とした遺伝カウンセリングをテーマにしており、刻々と情報の変化が予測されるため、継続的な文献検討が必要であると考ええる。

#### V. 結論

海外文献における遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングの実態を検討した。その結果、海外の遺伝カウンセリングの実態としては、遺伝学的検査への受検に繋げていくための研究傾向が伺えた。遺伝学的検査の受検行動への関連要因を踏まえつつ、遺伝カウンセリングが必要な受検者が受検できるように検討する必要がある。また、医療関係者自身も遺伝カウンセリングの必要性を認識し、遺伝情報をいかに患者へ認識させ関心をもたせていくのか、どのようなアプローチが効果的か、介入方法を具体的に検討する必要性がある。

#### 文 献

- 1) 柊中智恵子, 武藤香織: 遺伝に関する相談への対応. 難病相談ガイドブック (吉良潤一編), 第2版, 九州大学出版, 福岡, 2011, pp. 71-96
- 2) 溝口満子: 遺伝/ゲノム医療の実践. 遺伝/ゲノム看護 (有森直子 編), 第1版, 医歯薬学出版株式会社, 東京, 2018, pp. 27
- 3) 田村和朗: がん遺伝カウンセリング概論. 最新遺伝性腫瘍・遺伝性腫瘍研究と遺伝カウンセリング (三木義男 編), 第1版, メディカルドゥ, 東京, 2016, pp. 57-63



- 4) 富田尚裕, 田村和朗: わが国の遺伝性(家族性)腫瘍診療の歴史と将来展望. 最新遺伝性腫瘍・遺伝性腫瘍研究と遺伝カウンセリング(三木義男 編), 第1版, メディカルドゥ, 東京, 2016, pp. 24-30
- 5) 大住省三, 青儀健二郎, 高嶋成輝, 高橋三奈 他: 遺伝性乳癌卵巣癌に対するマネジメント. 日本乳癌検診学会誌, 27(1): 24-28, 2018
- 6) 水原律子, 大山梓, 日下部由美, 上道知之 他: 市中病院における遺伝子診療部門10年間の遺伝カウンセリングの経験から. 近畿中央病院医学雑誌, 32: 41-46, 2012
- 7) 那須淳一郎, 平家勇司, 谷水正人, 佐々木晴子 他: 家族歴調査のシステム化による遺伝性腫瘍相談室の運営. 遺伝性腫瘍, 5(1): 57-60, 2005
- 8) 赤間孝典, 野水整: 家族性乳がん遺伝子検査に関する東北地方の受診者の反応. 遺伝性腫瘍, 15(2): 32-38, 2015
- 9) 河野沙織, 木村渚, 古長嘉美, 本田智美 他: 甲状腺様癌患者における遺伝学的検査結果開示前後の心情変化. 遺伝性腫瘍, 17(2): 27-32, 2017
- 10) 平成27年度 国内外における遺伝子診療の実態調査報告. <https://www.amed.go.jp/content/000004859.pdf> (2019年11月6日参照)
- 11) 工藤直志, 岩渕亜希子, 霜田求, 中岡成文 他: 日本の遺伝子診療の現状と課題 -「遺伝子診療とその社会文化的側面についてのアンケート調査」から. [https://www2.med.osaka-u.ac.jp/eth/OJ\\_files/OJ7/2\\_kudo.pdf#search=%27%E9%81%BA%E4%BC%9D%E3%82%AB%E3%82%A6%E3%82%BB%E3%83%AA%E3%83%B3%E3%82%B0+%E5%8F%97%E6%A4%9C%E7%8E%87%27](https://www2.med.osaka-u.ac.jp/eth/OJ_files/OJ7/2_kudo.pdf#search=%27%E9%81%BA%E4%BC%9D%E3%82%AB%E3%82%A6%E3%82%BB%E3%83%AA%E3%83%B3%E3%82%B0+%E5%8F%97%E6%A4%9C%E7%8E%87%27) (2019年2月20日参照)
- 12) Donald, W., Jenkins, J. F., Dimond, E., Carvalho, M., *et al.*: Colon cancer screening practices and disclosure after receipt of positive or inconclusive genetic test results for hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *Cancer*, 15: 4071-4079, 2009
- 13) Werner-Lin, A., Ratner, R., Hoskins, L. M., Lieber, C.: A survey of genetic counselors about the needs of 18-25 year olds from families with hereditary breast and ovarian cancer syndrome. *J Genet Couns.*, 24: 78-87, 2015
- 14) Gilbar, R., Shalev, S., Spiegel, R., Pras, E., *et al.*: Patients' Attitudes Towards Disclosure of Genetic Test Results to Family Members, The Impact of Patients' Sociodemographic Background and Counseling Experience. *J Genet Counsel.*, 25(2): 314-324, 2016
- 15) Leenen, C. H., Heijer, M., Meer, C., Kuipers, E. J., *et al.*: Genetic testing for Lynch syndrome, family communication and motivation. *Fam Cancer*, 15(1): 63-73, 2016
- 16) Gallagher, T. M., Bucciarelli, M., Kavalukas, S. L., Baker, M. J., *et al.*: Attitudes toward genetic counseling and testing in patients with inherited endocrinopathies. *Endocr Pract.*, 23(9): 1039-1044, 2017 doi: 10.4158/EP171875. OR
- 17) Cragun, D., Malo, T. L., Pal, T., Shibata, D., *et al.*: Colorectal cancer survivors' interest in genetic testing for hereditary cancer, implications for universal tumor screening. *Genet Test Mol Biomarkers*, 16(6): 493-499, 2012
- 18) Burton, A. M., Peterson, S. K., Marani, S. K., Vernon, S. W., *et al.*: Health and lifestyle behaviors among persons at risk of Lynch syndrome. *Cancer Causes Control*, 21(4): 513-521, 2010
- 19) Chan-Smutko, G., Patel, D., Shannon, K. M., Ryan, P. D.: Professional challenges in cancer genetic testing: who is the patient? *Oncologist*, 13(3): 232-238, 2008
- 20) Augestad, M. T., Høberg-Vetti, H., Bjorvatn, C., Sekse, R. J. T., *et al.*: Identifying Needs: a Qualitative Study of women's Experiences Regarding Rapid Genetic Testing for Hereditary Breast and Ovarian Cancer in the DNA BONUS Study. *J Genet Couns.*, 26(1): 182-189, 2017

## *A Literature Review on the Trend of Genetic Counseling about Familial Tumor*

*Yoshie Imai<sup>1)</sup>, Yoko Miyamoto<sup>2)</sup>, Yukiko Yoshida<sup>2)</sup>, Akiko Abe<sup>3)</sup>, Yoshie Murakami<sup>4)</sup>, Yuko Kawasaki<sup>5)</sup>, Yuko Takeda<sup>6)</sup>, Kurumi Asaumi<sup>4)</sup>, and Takae Bando<sup>1)</sup>*

<sup>1)</sup>*Tokushima University Graduate School of Biomedical Sciences, Tokushima, Japan*

<sup>2)</sup>*Tokushima University Hospital, Tokushima, Japan*

<sup>3)</sup>*Department of Obstetrics and Gynecology, Tokushima University School of Medicine, Tokushima, Japan*

<sup>4)</sup>*Toho University, Tokyo, Japan*

<sup>5)</sup>*University of Hyogo, Hyogo, Japan*

<sup>6)</sup>*Keio University, Tokyo, Japan*

### SUMMARY

The purpose of this study was to determine the actual situation of the genetic counseling for familial tumors in overseas literatures. We searched literatures including key words “genetic counseling” “familial tumor” “heredity” “cancer” “patients” and “genetic diseases” on PubMed published from 2008 to 2018, resulting 209 articles extracted and 21 of those examined. The quantitative studies were the most common type of these articles, and Certified Genetic Counselors (CGC) were the most common first author. The study contents were [factors associated with testing acceptance], [utility of the screening system], [utility of the genetic counseling], and [contents of the genetic counseling]. The analysis revealed genetic counseling for familial tumors in overseas was at present frequently provided to promote uptake of genetic testing.

Key words : Familial Tumor, Genetic Counseling, Literature Review