

遺伝性疾患の発病リスクの子への告知

—遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）を事例に—

○東京大学大学院／日本学術振興会 李 怡然

東京大学医科学研究所 武藤香織

東京大学医科学研究所 吉田幸恵

1 目的

従来、遺伝性疾患の患者・家族にとって、将来の発病リスクを持つ可能性のある子にそのリスクを告知することは、葛藤や困難を伴うものとされてきた。しかし、ゲノム医学の著しい進展に伴い、予防・治療・臨床研究参加等の対処可能性（actionability）を根拠に、将来の発病可能性を「知る」ことを推奨する流れが加速しており、発病リスク告知の早期化も促される状況にある。海外の告知の阻害／促進要因に関する先行研究では、拡大家族を含む親族のダイナミクスに着目し、家族内の中心人物＝祖父母世代や年長のきょうだいの意向が時に親の告知の意思決定に作用するとの報告がある（Forrest et al. 2005）。だが、国内の患者・家族を対象とした研究の蓄積は乏しく、加えてゲノム医学の進展を踏まえた考察はなされていない。本研究は、遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）を事例に、患者による子への発病リスクの告知の意向とその背景について検討することを目的とする。

2 方法

2017年1月から3月にかけて、遺伝的特徴に基づく差別的取扱いに関する懸念や実態の把握を目的に、26名の多様な患者・障害当事者及び支援者を対象に実施した、個別または集団での半構造化面接調査で得たデータを使用した。本報告では患者（女性）5名、支援者（男性）1名の語りに着目する。HBOCは、乳がんや卵巣がんになりやすく、若年発症かつ多発といった特徴がある。原因遺伝子（BRCA1/2）は子に50%の確率で継承され（常染色体優性遺伝）、発症前遺伝学的検査により乳腺や卵巣の予防的切除が可能である。またBRCA陽性の卵巣がん患者向けに化学療法終了後の維持療法（PARP阻害剤）が登場した点で、ゲノム医学の発展の影響を受けつつある疾患と言える。

3 結果

本調査の対象者のうち、思春期または成人した子への告知を果たした2名の場合、直接的な説明をするのではなく、医師による検査の結果返却の場の子を同席させる、患者会の勉強会に連れていく、という家族外の第三者を交えた間接的な告知の戦略が取られていた。また、子へ告知する責任感を覚えると同時に、子が将来結婚・出産の選択に際し悩むだろうとの懸念を抱いていたが、原因遺伝子を有する祖父（患者の父）による告知を後押しする発言や、将来的に発症前遺伝学的検査を受けて予防行動につながるという点も、告知の判断材料となることが明らかにされた。しかし、対象者は押し並べて、早期にリスクを知ることが予防行動につながるというメリットを認識しつつも、新薬の登場による対処可能性の向上が、遺伝学的検査を受検することの促進、ならびに子への告知しづらさの軽減につながるとは捉えていなかった。

4 結論

当事者側の視点からみれば、対処可能性の増加が子への告知を促進するとは限らないようである。Forrestらは家族内の力関係に主な力点を置いていたが、専門家や患者会といった家族外のアクターとの結びつきが告知に与える影響にも着目を促すことが重要であろう。

文献

Forrest, K, Sheila, A. Simpson, Brenda, J. Wilson, Edwin, R. van Teijlingen, Lorna, Mckee, Neva, Haites and Eric, Matthews, 2005, “It’s their blood not mine’: Who’s responsible for (not) telling relatives about genetic risk?”, *Health, Risk & Society*, 7(3): 209-226.

【謝辞】本研究は平成28年度厚生労働科学特別研究事業「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」の助成を受けたものである。