

# 保険診療での BRCA 遺伝学的検査による遺伝性乳癌卵巣癌症候群確定診断後の家系内におけるリスク情報共有状況の実態調査

愛知県がんセンター

リスク評価センター 認定遺伝カウンセラー® 高磯 伸枝

乳腺科 医長 吉村 章代

リスク評価センター 認定遺伝カウンセラー® 福江 美咲

研究所 所長 井本 逸勢

## 1. 研究の背景・目的

乳癌の 5～10%、卵巣癌の 10～15%は、遺伝的背景をもとに生じると考えられている。

*BRCA1* または *BRCA2* 遺伝子 (*BRCA1/2*) に生殖細胞系列病的バリエーションを持つ遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (Hereditary Breast and Ovarian Cancer syndrome : 以下 HBOC) は、それらの原因として最も高頻度であり、膀胱癌や前立腺癌等、他の腫瘍の発症リスクも上昇する<sup>1)</sup>。

2020 年 4 月に、HBOC が考慮される乳癌発症患者の一部や卵巣癌発症患者に対して、HBOC 確定診断目的での *BRCA1/2* 遺伝学的検査 (BRACAnalysis) が保険診療として実施可能になった。当院では、2020 年 4 月～12 月に 342 人が受検し、37 人 (11%) が HBOC と確定診断されている。HBOC では、次世代に性に関係なく 50%の確率で同じ体質が伝わることから、リスクのある癌未発症血縁者は、遺伝学的検査 (GT) で同じ病的バリエーション保持が確認されれば関連癌に対し予防的手術や検診等の介入を行うことで健康リスクや生命リスクの回避が期待できる<sup>2)</sup>。このため、病的バリエーションの共有確率が 10%を越える第 3 度以内の近親者への情報共有が望まれるが、リスクを伝える判断は発端となった患者に委ねられているのが現状である。また、BRACAnalysis の適応のない癌未発症者の場合、GT や HBOC 確定診断後の医学的管理は全て自費診療となるため、経済的な理由でリスクの伝達のメリットを感じられないことも予測される。

本研究は、HBOC 確定診断者における家系内の情報共有の現状を調査することで、情報共有を促進あるいは阻害する心理社会的、家族的要因を明らかにし、医療者からの GT の

結果開示と遺伝カウンセリング（GC）で提供すべき情報や意思決定プロセスへの介入プログラムの開発を行うことを目的とする。

## 2. 研究の対象ならびに方法

対象は、当院において2020年4月から12月までに保険診療でBRCAAnalysisを実施し、HBOCが確定診断された乳癌あるいは卵巣癌患者37名とした。研究に関して倫理審査委員会の承認を受けた後、研究内容を同意説明文書を用いて説明し、書面にて研究参加の同意を取得できた者を研究参加者として登録した。調査は、血縁者への情報提供の有無、情報共有した血縁者の範囲、共有内容、血縁者のGC来談やGT実施の有無とその結果などをアンケートを用いて行なった。

## 3. 研究結果

研究対象の37名のうち、研究の説明を行えた13名中参加同意の意思を示した11名（84.6%）から回答を得た。罹患状況の内訳は、乳癌既往歴有り9名（平均発症年齢48歳）、卵巣癌既往歴有り3名（平均発症年齢60歳）で、1名は、乳癌と卵巣癌両方の既往を有していた。BRCAAnalysisの受検報告は10名が第2度近親内の血縁者に行なっていた。陽性の結果の伝達は、11名が第2度近親内の血縁者に行ない、2名では受検報告時より伝達対象を広げていた。この内1名は、受検の報告は配偶者と友人のみで血縁者に行なっていなかったが、陽性の結果伝達はきょうだいにも行なっていた。

また8名（72.7%）は、情報共有する前からHBOCやGC、血縁者のGTに関して必ず伝える、あるいは伝えた方が良いという考えであった。その要因としてきょうだいや次の世代には医学的管理に役立つとの積極的な意図をあげた。

情報共有の手段は直接会うだけでなく、電話やメールなど様々であった。情報共有時には、11名全員が検査結果に加え血縁者への影響について情報を伝えていたが、血縁者のGTに関する情報提供は8名（72.7%）にとどまった。親への情報共有は癌になりやすい体質を「遺伝した責任を感じさせる」ことへのためらいを2名が上げ、また3名が子どもなど次の世代への情報共有は成人に達してから行うと答えた。情報共有後の人間関係の変化は、9名（81.8%）が変化なし、2名（18.2%）が不明と答えた。

血縁者がGCやGTを受けたのは2名にとどまっていたが、子どもがリスク年齢に達した時の再度の情報共有や、未発症者でのGTの保険診療化への期待を各1名があげた。

#### 4. 考察

研究対象の 37 名のうち、死亡や転居、転院、期間内に来院がないなどの理由で研究について説明ができた者は 13 名に留まったが、11 名から同意の上アンケートの回答を得た。

血縁者との情報共有の重要性や情報共有の対象者が BRACAnalysis の受検前から意識されていたことから、検査前の説明により確定診断された場合の血縁者への影響をほとんどの受検者が理解して検査に臨んでいたと推定された。また、確定診断後に、検査前には考慮していなかった血縁者にも情報を伝えた受検者がいたことから、陽性の結果が血縁者への影響をより意識させたと考えられた。

受検前からほとんどで血縁者と検査結果の血縁者への影響を含めての情報共有ができていたことから、陽性の結果の伝達後も人間関係に影響がなかったことが推測された。きょうだいやいとこなどの同世代や子どもやおい・めいなど次の世代には積極的な情報提供の姿勢がほとんどの例で見られたのに対し、親への伝達に関しては遺伝の責任を感じさせることへのためらいを示す例が複数あり、情報共有に関して受検者が感じるメリット・デメリットが一樣でないことが伺われた。

3 名では血縁者の GT についての情報が伝えられておらず、8 名中でも GT に結びついたのは 2 例に留まったが、対象者がリスク年令に達していなかったり、GT とそれ以降の未発症腫瘍への医学的管理が自費診療となることも理由と考えられた。

未だ対象者中には研究の説明ができていない者もあることから調査を継続するとともに、血縁者の構成や癌罹患状況、本人の治療状況など、臨床的な背景因子との比較検討を行い、情報共有を促進あるいは阻害する心理社会的、家族的要因を明らかにしていきたい。

#### 5. 文献

- 1) 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構 (編) : 遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC) 診療ガイドライン 2021 年版 (2022 年 4 月 21 日アクセス)  
([https://johboc.jp/guidebook\\_2021/](https://johboc.jp/guidebook_2021/))
- 2) Whitaker KD, Obeid E, Daly MB, Hall MJ. Cascade genetic testing for hereditary cancer risk: an underutilized tool for cancer prevention. JCO Precis Oncol. 2021;5:1387-1396