


遺伝性 がん

当事者からの
メッセージ 

— 10 家族からの手紙 —



目次

はじめに 「当事者からのメッセージ」 発刊に寄せて……2

がんと遺伝 遺伝性腫瘍とは?……3

遺伝カウンセリングとは? —どんな相談をするの? どのように予約するの?— ……5

遺伝学的検査とは?……8

がんゲノムプロファイリング検査とは?……9

当事者からのメッセージ

I. 遺伝性乳がん卵巣がん (HBOC) について ……11

ケースA: リスク低減手術で卵巣がんが見つかった女性 — 母・息子・娘 — ……13

ケースB: 舌がんのがんゲノムプロファイリング検査から診断された女性 — 母・娘 — ……19

ケースC: 直腸がんのがんゲノムプロファイリング検査から診断された女性 — 母・娘 — ……23

II. リンチ症候群について ……25

ケースD: リンチ症候群と診断されたがん未発症の男性と、父からのメッセージ — 父・息子 — ……27

ケースE: がん治療と同時進行でリンチ症候群の検査を受けた女性 ……32

ケースF: 腎盂がんのがんゲノムプロファイリング検査から診断された女性 — 妻・夫 — ……38

ケースG: 家族の診断からリンチ症候群の診断に至った女性 ……43

III. カウデン症候群について ……49

ケースH: カウデン症候群と診断された親子 — 母・息子 — ……51

IV. リー・フラウメニ症候群について ……55

ケースI: 7回のがんを経験したリー・フラウメニ症候群と診断された女性 ……56

V. 多遺伝子パネル検査について ……59

ケースJ: 若年乳がんを契機に多遺伝子パネル検査を受けた女性 — *RAD51C* — ……61

おわりに ……65

はじめに

『当事者からのメッセージ』 発刊に寄せて

がん研有明病院では20年以上にわたり遺伝性腫瘍の診療に取り組み、多くの患者さんに寄り添いながら最適と考える遺伝カウンセリングを提供してきました。しかし、医療者との相談だけでは患者さんからのすべてのニーズに応えきれないこともあり、「同じような方はいますか?」や「他の方はどう過ごしていますか?」といった質問がよく寄せられます。

同じ立場にいる方々の経験を知りたいという気持ちはとても自然で大切なものです。

新型コロナウイルスの影響で対面の機会が限られる中、当事者からのメッセージを通じて、同じ悩みを抱える方々に情報を届けたいと考えました。今回の『当事者からのメッセージ』は、当院に通院されている患者さんにご協力いただき作成しました。また、当事者だけでなく支えとなるご家族にもご参加いただき、ご家族の視点からも温かいメッセージをいただいております。これらのメッセージは当事者だけでなく、ご家族にとっても大切な支えとなることを願っています。

当院では「Gene Awareness」をキーワードに、「遺伝子の変化は個性である」と捉え、遺伝子の情報を活かした治療や予防を推進しています。この冊子が医療者にとっても新たな視点を提供することを期待しています。

最後に、メッセージの作成にご協力いただいた皆さまに心より感謝申し上げます。この冊子が皆さまの支えとなり、希望や勇気を届けられることを願っています。

2024年9月10日

がん研有明病院 臨床遺伝医療部
部長 植木有紗

がんと遺伝

遺伝性腫瘍とは？

現在、日本では2人に1人ががんを発症するといわれていますので、がんを発症することは決してめずらしいことではありません。がんは、環境要因や加齢、偶然など、様々なことが原因となって発症します。

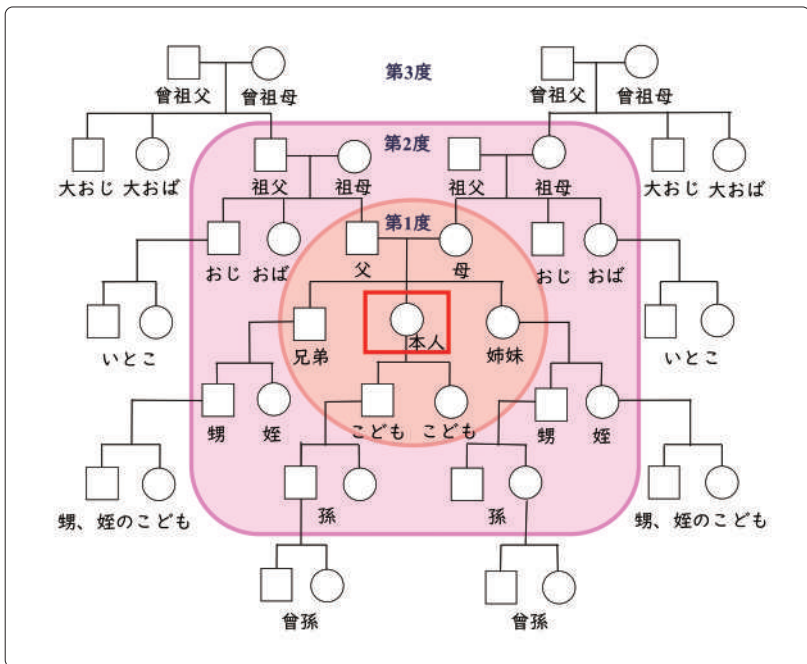
なかには、からだの中にある遺伝子の生まれつきの変化が原因でがんを発症しやすい体質である“遺伝性のがん（遺伝性腫瘍）”も知られています。遺伝性腫瘍は、「比較的若い年齢で診断される」「同じ方が複数回・複数種類のがんと診断される」「家族に同じようながんと診断された方がいる」などの特徴がみられることがあります。

遺伝性腫瘍には様々な種類があります。下記の表には代表的な遺伝性腫瘍を示しています。どの遺伝子に変化を持っているかによって、関連するがんが異なります。

がんの種類	遺伝子	関連するがん
遺伝性乳がん 卵巣がん (HBOC)	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i>	乳がん、卵巣がん、前立腺がん、 膵臓がん、(悪性黒色腫) など
リンチ症候群	<i>MLH1, MSH2</i> <i>MSH6, PMS2, EPCAM</i>	大腸がん、子宮体がん、胃がん、 尿路上皮がん、卵巣がん など
カウデン症候群	<i>PTEN</i>	乳がん、子宮体がん、甲状腺がん、 大腸がん、腎細胞がん など
リー・フラウメニ 症候群	<i>TP53</i>	軟部組織肉腫、骨肉腫、脳腫瘍、 副腎皮質がん、乳がん など

遺伝学的検査を行い、遺伝子に生まれつきの変化があるかどうかを確認することで、ご自身が遺伝性腫瘍の体質かどうか調べることができます。ご家族の中で遺伝性腫瘍と診断された方がいらっしゃる場合、その血縁者も同じ遺伝性腫瘍の体質を持っている可能性があります。

第一度近親者（父母、きょうだい、こども）の方は50%の確率で同じ遺伝子の変化を持っている可能性があります。



(図：JOHBOC 遺伝性乳がん卵巣がん (HBOC) をご理解いただくために、より)

遺伝学的検査によって遺伝性腫瘍と診断をつけることで、具体的にどのようながんの発症リスクが高く、どういった検診をしていけばいいか、ガイドラインに基づいて、適切な検診の道筋を立てていくことができます（遺伝性腫瘍ごとの丁寧な検診を「サーベイランス」といいます）。

つまり、遺伝性腫瘍かどうかを知ることで、ご本人と血縁者の適切な健康管理に役立てることができます。

● 遺伝カウンセリングとは？

— どんな相談をするの？ どのように予約するの？ —

遺伝カウンセリングはどなたでも受けられます

遺伝カウンセリングは、がんを発症していても、いなくても、どなたでも受けていただけます。

およそ30分から1時間くらいの時間をかけてお話しします。

遺伝カウンセリングで実施すること

1

家族歴の確認

遺伝性腫瘍の可能性を考える時、

まずご家族の情報を聞かせていただきます。

どのご家族が、だいたい何歳くらいで、

どのような種類のがんを発症したかなど、詳しくお伺いします。

診断されたご年齢から遺伝性腫瘍の可能性をどのくらい考えるのか？

具体的に、どの遺伝性腫瘍の可能性を考えるのか？

父方由来か、母方由来か？ 家族の誰に関係する話なのか？

など一緒に考えていきます。そのため、

遺伝カウンセリングに来談される前に、

わかる範囲で詳しくご家族の情報（家族歴）を

聞いてきていただけるとスムーズです。

一方で、家族歴の情報からの評価だけでは限界があるため、

遺伝性腫瘍かどうか調べるためには遺伝学的検査が必要です。

2

— 遺伝性腫瘍についての説明

家族歴を確認したのち、
遺伝性腫瘍を強く疑う背景であるか
もしくは、疑われるとしたら
具体的に考えられる遺伝性腫瘍について検討した上で、ご説明します。
もしその遺伝性腫瘍と診断されたら、
どのくらいのがん発症リスクがあるのか？
またそれに対して、
何歳の時からどんな検査を実施していけばよいのか？
などの対応策（サーベイランス）などについて
ご説明します。

3

— 遺伝学的検査についての説明

個々の状況に合わせて
適していると考えられる
遺伝学的検査についてご提案します。
遺伝学的検査で遺伝性腫瘍かどうか調べることは
ご本人・ご家族にとってどのような意義があるのか、
また、検査に対してご心配なことなどがあれば、
遺伝カウンセリングの中で
確認しながら考えていきます。
遺伝学的検査を実施するかどうかは、
その場で決定しなくても大丈夫です。
ご本人が希望したタイミングで
いつでも検査は受けることはできますし、
説明を聞いた上で、今は受けないという
選択をされる方もおられます。



遺伝カウンセリングはどのように予約を取るの？

近くの医療機関で「遺伝カウンセリング」を実施している施設を検索してみてください。遺伝子診療部、臨床遺伝医療部、遺伝相談、家族性腫瘍外来……など、様々な名前で外来が開設されています。

HBOCについては遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構（JOHBOC）、その他多くの遺伝性腫瘍については全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページなどに記載があります。参考にしてみてください。

【関連サイト】

遺伝性乳癌卵巣癌
総合診療制度機構（JOHBOC）：
HBOCの診療を行っている施設
<https://johboc.jp/shisetsunintei/shisetsulist/>



遺伝子医療部門連絡会議：
遺伝性腫瘍診療を対応している施設
[http://www.idenshiiryoubumon.org/
cgi-bin/search1.cgi?CAT1=1&CAT2=](http://www.idenshiiryoubumon.org/cgi-bin/search1.cgi?CAT1=1&CAT2=)



● 遺伝学的検査とは？

遺伝学的検査では、主に血液から抽出したDNA情報をもとに身体の中の遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子を構成する文字の配列（塩基配列）を確認することで遺伝性腫瘍かどうか調べます。生まれつきの遺伝子の塩基配列を調べる検査方法です。

特定の遺伝性腫瘍に関係する遺伝子だけを調べる検査（単一遺伝子の遺伝学的検査）、遺伝性腫瘍に関係する遺伝子をまとめて数十個調べる検査（多遺伝子パネル検査）などがあります。

2020年から乳がんと診断された方（一部条件あり）、卵巣がんと診断された方のBRCA1/2遺伝子検査が保険収載されましたが、リンチ症候群やリー・フラウメニ症候群などの遺伝性腫瘍の遺伝学的検査は保険収載されていないのが現状です（2024年9月現在）。

遺伝学的検査は自費診療のものだと、おおよそ10万円～30万円くらいの費用です。

遺伝子の情報は血縁者と共有され得るため、家系内で遺伝性腫瘍と診断された方がいらっしゃる場合、血縁者の方は同じ遺伝子の同じ場所に変化があるかどうか、その場所だけを解析すること（シングルサイト検査）も可能です。シングルサイト検査の費用はおおよそ3万円～5万円ほどです。

どの遺伝学的検査を選択するか、あるいは選択しないか、それぞれの方の状況に合わせて具体的に遺伝カウンセリングの中でご相談していきます。

がんゲノム

プロファイリング検査とは？

治療選択に役立つ遺伝子の変化を見つける目的で、がんの組織中のDNAを解析する検査が「がんゲノムプロファイリング検査（がん遺伝子パネル検査）」です。この検査は保険診療で行われることがあります。

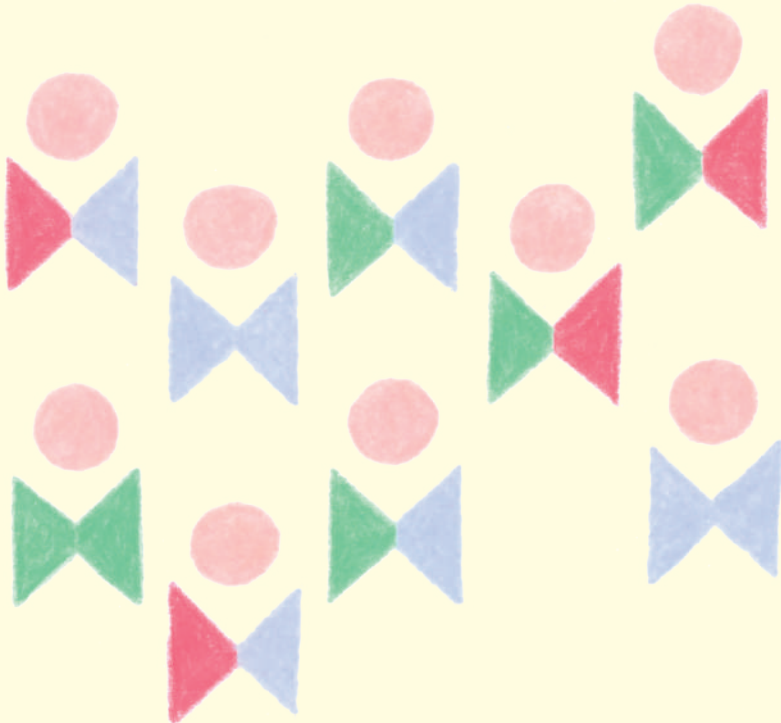
この検査の結果、遺伝性腫瘍の可能性が疑われる遺伝子の変化が見つかることがあります。がんの組織のみを調べる検査では、見つかった遺伝子の変化が生まれつきの変化かどうかわかりません。そのため遺伝性腫瘍かどうか確認するための検査として主に血液を用いた遺伝学的検査が必要です。

がんゲノムプロファイリング検査では、既往歴や家族歴から遺伝性腫瘍と想定していなかった状況で遺伝性腫瘍と診断されることもあります。

本誌ではがんゲノムプロファイリング検査を契機に遺伝性腫瘍と診断された方からのメッセージも掲載させていただいております（ケースB、ケースC、ケースF）。

当事者からのメッセージ

message



I

遺伝性乳がん卵巣がん (HBOC) について

生まれつき *BRCA1* 遺伝子または *BRCA2* 遺伝子に病気の発症と関係する変化（病的バリエーション）があると、遺伝性乳がん卵巣がん（Hereditary Breast and Ovarian Cancer：HBOC）と診断されます。
HBOCでは乳がん、卵巣がんなどの生涯発症リスクが一般リスクと比べて高いことが知られています。

HBOCと診断された場合、MRIを使った乳房のサーベイランスや、リスク低減のための乳房や卵巣の手術などが提案されます。

男性の場合、前立腺がんや乳がんの発症リスクが高まります。

● HBOCのがん発症リスクと医学的管理

がんの種類	日本人の一般リスク	<i>BRCA1</i> 病的バリエーションあり	<i>BRCA2</i> 病的バリエーションあり	医学的管理
乳房	女性：10.6% 男性：0.1%	女性：46～87% 男性：1.2%	女性：38～84% 男性：8.9%	(女性) 25歳～29歳 造影／単純乳房MRIを推奨、視触診 30歳～75歳 上記に加えマンモグラフィ リスク低減乳房切除術(RRM)についても検討 (男性) 自己触診
卵巣	1.6%	39～63%	16.5～27%	リスク低減卵管卵巣摘出術(RRSO)*1 実施することを推奨 35歳～40歳 (<i>BRCA2</i> は40歳～45歳まで 延期してもよい)
前立腺	10.8%	29%	～60%	40歳から PSAスクリーニング検査を推奨 (<i>BRCA2</i>) 考慮 (<i>BRCA1</i>)
膵臓	女性：2.5% 男性：2.6%	1～3%	2～7%	

(参考：JOHBOC 遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)をご理解いただくために、より)

*1 リスク低減卵管卵巣摘出術 (RRSO) について

卵巣がんは早期に見つけられる確実な検診方法がないため、HBOCと診断された方には、妊娠・出産完了後、35歳～40歳を目安に、卵管・卵巣を摘出するリスク低減卵管卵巣摘出術 (risk reducing salpingo-oophorectomy：RRSO) が推奨されています。

2013年には、アメリカの俳優のアンジェリーナ・ジョリーさんが HBOCであることを公表されて話題になりました。アンジェリーナ・ジョリーさんはお母さまとおばさまを乳がんや卵巣がんで亡くされており、ご自身もリスク低減手術を受けられたことを公表しています。

常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式をとり、第一度近親者（父・母、きょうだい、こども）は50%の確率で同じバリエントを持っている可能性があります。

乳がんと診断された方のうち約4%がHBOCであるといわれています。がんの発症・未発症に関わらず、一般集団での頻度は200人～400人と報告されています。

本誌では様々な契機でHBOCの診断に至った当事者の方々のメッセージをご紹介します（ケースA、ケースB、ケースC）。

【関連サイト】

• 「遺伝性乳がん卵巣がんを知ろう！みんなのためのガイドブック 2022年版」（金原出版）
当事者、市民のためのHBOCについての冊子です。
とてもわかりやすく書かれています。Webでもご覧いただけます。
https://johboc.jp/guidebook_g2022/introduction/



• HBOC当事者・医療者に聞きたい！
リスク低減手術と性生活について
https://www.clavisarcus.com/_files/ugd/2c9603_cdc12162d4d41668e16aad8cb4d76dc.pdf

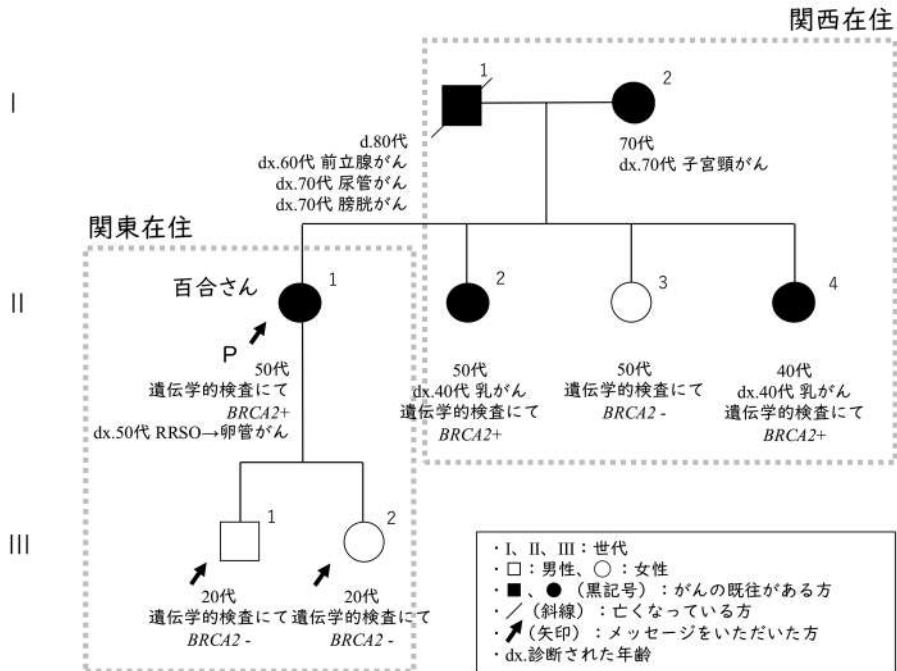


• 特定非営利活動法人クラヴィスアルクス
（遺伝性乳がん卵巣がん当事者会）
<https://www.clavisarcus.com>



リスク低減手術で卵管がんが見つかった女性

—母・息子・娘—



● 背景

家系図 II-1(P)の50代女性 百合さん(仮名)です。妹(II-2, II-4)が40代で乳がん罹患、遺伝学的検査の結果、BRCA2の病的バリエーションが見つかり、HBOCと診断されました。

HBOC 関連がんを経験したことがなかった百合さんも遺伝学的検査を実施し、HBOCと診断されました。リスク低減卵管卵巣摘出術(RRSO)*1(11ページ参照)を実施したところ、卵管にがんが見つかりました。その後、長男(III-1)、長女(III-2)が血縁者診断を希望し、遺伝カウンセリングに来談されました。百合さん、長男さん、長女さんからメッセージをいただきました。



2014年、妹（次女）が乳がんになりました。43才でした。

どうして妹に……。出産もしているし、子どもは母乳で育てている。タバコは吸わないし、お酒も常飲していません。真面目で健康意識の高い彼女がどうして……。そればかり頭の中を巡りました。幸い、産業保健師の妹が付き添い、病状の把握、治療方針、病院選択と手厚くフォローをしてくれました。

遠方に住んでいる私は電話で話を聞くことしかできず、何もしてやれないもどかしさを感じながら、必ず良い方向に向かうようにと願うしかありませんでした。

術後の放射線治療、ホルモン療法が順調に進み、また平穏な日々が戻りました。

2022年、もう1人の妹（四女）が乳がんになりました。44才でした。2人の妹は同じ年齢くらいに乳がんを発症しました。流石にどうしてだろうと疑問に思いました。

母方祖母家系にがんが多かったと聞いています。父は60才で前立腺がんを患い、母は70才の時に子宮頸がんを患っています。乳がんに罹患した人は、私たちの知っている範囲にはいません

でした。

その頃、乳がん、卵巣がんの既往がある方に遺伝学的検査が保険適用になった事を妹（次女）が病院から知らされ、「遺伝学的検査を受けるために遺伝カウンセリングを受けようと思っている。」と聞き、姉妹も参加できるということで、私は関西まで遺伝カウンセリングを受けに行きました。

遺伝カウンセリングにて、乳がんは全てが遺伝性であるわけではないが、遺伝性のものもあること、もし遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）と診断されたら、発症リスクや好発年齢についての詳しいデータがあることを知り、4人で遺伝学的検査を受けようという意向を固めました。

私は関西では受けず、居住地である東京に戻り、自分で検査が受けられる病院を探し、がん研有明病院を選びました。遺伝カウンセリングは一度関西で受けていたこと、遺伝学的検査も受ける前提で受診したため、話がストンと頭に入り、再確認したような気持ちで遺伝カウンセリングを受けていました。

遺伝学的検査の結果は4姉妹中3人

がBRCA2遺伝子に変化あり（陽性）でした。乳がん罹患した2人の妹は陽性で、やっぱりという気持ちだったそうです。乳がん罹患していない私も陽性でした。陰性だろうと9割方思っていましたので、結果には呆然としました。70才までには乳がん罹患率が8割であり、何がなんでも妹たちのように早期で見つけないと……、そんな気持ちでした。結果を受け、臨床遺伝医療部から婦人科、乳腺科への診療予約をとってもらいました。今まで通りの年に1回の乳がん・婦人科検診ではこと足りないのか、大変なことになってしまったなあ……、というのがその時の正直な気持ちです。

当時、妹（次女）はRRSO（リスク低減卵管卵巣摘出術）*1(11ページ参照)を受ける準備をしていました。もう1人の妹（四女）は乳がんの術後の放射線治療中でした。

2人とも乳がんの手術は乳房温存術をしていましたが、術前に遺伝学的検査を受けていたら、温存せずに全摘を選択していたと話していました。4姉妹でチャットやライン電話で常に連絡を取り合い、情報を共有しました。

婦人科の初回診察で、卵巣がんは初期症状に乏しいこと、進行がとても速いこと、私の場合、閉経もしているので摘出しても身体には大きな問題はな

いことなど説明され、また、私の単純すぎる疑問（おそらく医師にしたら初回患者から何回も投げられるであろう質問）にも丁寧に答えてくださいました。それでもその場でRRSOを実施するかの判断はできず、もう少し考えたいと持ち帰りました。そして、また3人の妹に相談しました。「遺伝子の結果が出た以上、RRSOをするべき。するなら早い方が良い。」と、3人の妹に背中を押されるようにしてRRSOを受けすることにしました。

これまで乳がんも発症せず元気に過ごしていたこと、乳がん・卵巣がんを発症していない状況であったため、遺伝学的検査もサーベイランスもRRSOも全て自費診療であるという状況であり、もし1人だったらRRSOの決断ができていたかわかりません。

正直なところ、HBOCと診断され、『事前にかん発症を食い止める、必ず早期で見つけていく!!』という病院側の猛烈な方針（私がかん研に抱いた個人的な印象）に勝手に1人で疲弊していました。しかし、それはとても大切な事であり、感謝すべきものであった事を後に知るのでした。

その後、婦人科の先生にRRSOを受ける旨を伝え、腹腔鏡手術の説明、摘出した卵巣・卵管の病理検査等の説明を受け、入院、手術と事は進みました。術後の回復も順調で何事も無かったか

のように日常は戻りました。病理検査結果を聞くまでは……。

病理の結果、まさかの卵管がんが発見されたことを告げられ、全く想像していなかった結果に頭がふわふわした状態になりました。診察室を出て看護師から今後の流れを説明され、その後すぐに妹たちに連絡を入れ、帰宅しましたが、どうやって帰ったかよく覚えていません。

その後、流れに身を任せるがごとく、追加の手術・化学療法を実施しました。術前説明では3人しか診察室に入れませんでしたでしたが、関西から3人の妹、母も来てくれました。泣いている暇もありませんでした。情報の少ない卵管がんについて調べることに精一杯で、調べれば沢山の疑問が湧いてきて、1つ1つメモをして主治医に聞きました。知れば知るほど、なってはいけないがんになってしまったなあと痛感するのでした。

標準治療が終わり経過観察に入りました。手術中にアナフィラキシーを起こし、輸血までしました。その後の回復は遅かったものの、少しずつ体力が戻り、精神的にもゆとりができました。どうしてこんなことに……、という思いはぬぐい切れませんが、これでよかったのではないかと思います。

妹(次女)が乳がん罹患し、もう1人の妹(四女)も乳がん。4姉妹で遺伝学的検査を受けて、私と妹2人の3人が陽性で、自身のRRSOを決意。その過程で卵管がんが発覚したこと、偶然でも早期に見つけられた事は本当に感謝すべきだったのではないか……。そう思うまでになりました。

● 子どもたちへの思い

がんを患うという試練は、言葉では言い尽くせないほど辛いことで、こんな辛い思いは私1人で充分。もし、私の大切な身内に同じことが降りかかろうなら、私がそれを引き受けると願っていたくらいだと思います。

私にはまだ20代の息子と娘がいます。同じ変化を持っている可能性は50%で、遺伝学的検査前の「私にはないだろう」と、根拠のない確信も打ち砕かれたわけだから、今度は1人に、もしかして2人も変化を受け継いでいるかもしれない、そう思うようになりました。

子どもたちは、抗がん剤治療で弱っている私を目の当たりにしているわけですから、がんという病気の認知はゼロではありません。2人には是非遺伝学的検査を受けて欲しいと思うようになりました。

2人の子どもたちが生まれた時は、それはそれは喜んで、その時は遺伝のことなんて知る余地もありませんでした。自分のがんが遺伝性のものでたと知り、今はまだ20代の2人に大変な将来像を背負わせてしまうことになるかもしれないと思いました。

しかし、未来に対応できる可能性だってある、遺伝学的検査は未来を予測する手段、備える準備と捉えて、先ずは遺伝カウンセリングを受けてみることを勧めました。私と2人の子どもの3人で、遺伝カウンセリングで話を聞きました。私が想像していたよりも、すんなりと2人は遺伝学的検査を受けることを承諾しました。

遺伝学的検査の結果、長男と長女ともにBRCA2遺伝子の変化はありませんでした。私が持つ遺伝子の変化は引き継いでいませんでした。一緒に結果を聞きました。これほど心底ほっとした事は、これから後にも先にも無いと思います。涙が滲みました。

しかし、100%安心した訳ではありません。病気は遺伝子のみが原因とは限らず、ストレス、食生活、生活習慣も関係します。今から自身の体の管理をしっかりしておくこと、そして不本意にも病魔に襲われたとしてもそれに立ち向かえる体と精神を作っておくこと、今回の経験を教訓にして健康であることに感謝して、健康維持をかなり

意識して欲しい、そう2人に話をしながら帰路につきました。

色々な意味を込めて「がんになって良かった」という言葉を聞きますが、非常によくわかります。同意します。

しかし、私は口がさけても、良かったなんて言いません。こんな辛いものにならずに済むのならそれに越した事はない。ただ一つ確実に言えることは、例え私が遺伝子の変化を持っていたとしても、この世に生命を受けた事に感謝したい。送り出してくれたルーツに感謝をしているということです。

● 家族の心境

ー 長男さんよりー

「あんたにはこの思いをさせたくない」

母からのこの一言が、私が遺伝学的検査を受けるきっかけになった。がんという病気が実際に怖いと感じたのは、祖父ががんに罹患して亡くなったことがきっかけだ。がん家系と言うこともあり、先に母の姉妹が遺伝学的検査を行い、その後、母もHBOCであることが判明した。

母は私たちに「遺伝学的検査を受けなさい」と言った。リスクがわかれば定期的に検査を受けることもできる。がんは確かに怖い病気だが、母のように早く見つけて適切な処置をすれば乗り越えられる病気と知っているからだ。

そのこともあり、私も遺伝学的検査を受けた。結果は陰性という形であったが、陽性だったとしても私は今までと変わらぬ生活をしているだろう。ただ通常の検診は陰性という結果でも続けていくつもりだ。これから遺伝学的検査を受けようと悩んでいる人はもし陽性だったときの事を考えるだろう。決してネガティブな考えにはならず、今後の自分のあり方を考えたいと思う。

一 長女さんより一

母がBRCA2の遺伝子の変化を持っていることを知らされました。その特徴を持っている人は、乳がんや卵巣がんを発症するリスクがある事を知りました。「BRCA2遺伝子の変化を受け継いでいる可能性があるから、遺伝学的検査を受けてみないか」と母から相談されました。

私の母はHBOCと診断されたため、リスク低減卵管卵巣摘出手術(RRSO)を受けましたが、その後に偶然卵管がんが見つかりました。そんな母を間近で見ていたので、もちろん私は遺伝学的検査を受ける以外考えられませんでした。遺伝カウンセラーから、検査を受けてわかること、もしHBOCだった場合のサーベイランスの頻度、方法など伝えられました。

結果的に、私には遺伝子の変化が見られなかったのが良かった……、と心

底安心しましたが、今回のことで自分の健康について考え直す良い機会となりました。女性は、HBOCである場合は25歳くらいから検診を受けておいた方が良いとのことなので、このタイミングで知ることができて本当に良かったと思っています。

● 百合さんの現在の心境・生活

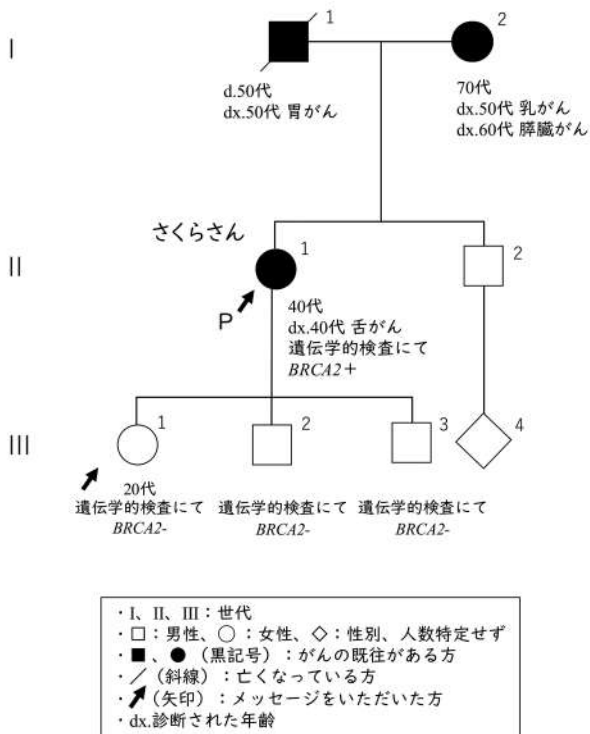
振り返ってみると、遺伝カウンセリングを受けて、姉妹4人でしっかり結果に向き合ったこと、検査結果を受けて何をすべきか優先順位を考えたこと、新たに得た情報をしっかり共有したこと、どんな疑問でも明白にしていたこと、こういった様々な過程が今に繋がっていると思っています。

私はたまたま姉妹がいて相談しながら進めていけましたが、もし誰も相談できる人がいなくても自分本位な判断はすべきではないということを学びました。疑問をとことん追求して納得する大切さも学びました。病院にはどんな事でも相談出来る窓口がある事も知りました。

最後になりましたが、私はまだ卵管がんの経過観察が続きますが、入院中は本当に良い職員の皆様に恵まれました。チームドクターをはじめ、医療従事者の皆さまに恵まれました、そして良い病院に恵まれましたこと心から感謝申し上げます。

舌がんのがんゲノムプロファイリング検査から診断された女性

—母・娘—



● 背景

家系図 II-1 (P) の40代女性 さくらさん (仮名) です。40代で、舌がんと診断され、多発肺転移、脳転移が見つかりました。治療選択の目的で実施したがんゲノムプロファイリング検査(9ページ参照)にてBRCA2の病的バリエントが見つかり、その後、遺伝学的検査で同じバリエントを確認し、HBOCと診断されました。お子さん3人(III-1, III-2, III-3)と同居されており、遺伝カウンセリングには3人一緒に来談されました。血縁者診断を実施し、3名いずれも陰性の結果でした。さくらさんと長女さんから、メッセージをいただきました。



● **がんが見つかった経緯について**
ー **がん遺伝子パネル検査を受けるまで**ー

最初に違和感に気がついたのは、2020年。家で寝ていた時。

息が詰まる感じで、夜中に何度も起きた。喉がおかしいと思った。外から見てもわからなかったが、鏡で口の中を必死で見たら、喉の奥が盛り上がっていた。次の日、近くの耳鼻科にかかったらすぐに大きい病院に紹介された。検査の結果、“舌がん”だと言われた。

紹介された大きな病院はコロナ病院になってしまい、新規の手術ができない状況で、がん研に紹介された。詳しい検査の結果、「どこから出てきたがんなのかもわからないし、舌がんで舌の付け根の喉に近いところが盛り上がっているというのも珍しい希少がんだ」とのこと。選択肢は放射線治療か手術。先生は手術を勧めた。

主人は私のがんについて何か他に方法はないか色々調べてくれた。重粒子線治療があると知り、紹介状を貰いセカンドオピニオンへ。CTで肺転移が見つかり、重粒子線治療はできなくなり、がん研に戻ることになった。転移がわかったので手術という選択肢はな

くなり、抗がん剤での治療になった。

その時、見つかったから既に2ヶ月経っていた。食事も飲み込みづらく、常に口が開いてしまう状況だった。珍しいがんで何が効くのかわからない。とりあえず抗がん剤はするけれど、やってみないと効果がわからない、そんな中、がんゲノムプロファイリング検査の話聞いた。「がんゲノムプロファイリング検査も保険が効くので受けてみませんか?」と話を受けた。

何か治療が見つければ……、という気持ちだった。自費だとかなり高額なので、保険で実施できることもありがたいと思い、がんゲノムプロファイリング検査を受けることにした。

● 「**遺伝の可能性**がある」と聞いた時

私は絶対遺伝しているのだろうかって元々思っていた。母は乳がんと膵臓がんの病歴があり、父は胃がんの全身転移、母のおじもがんで亡くなっている。自分も何かあれば、がんだろうなという気持ちはあった。

でも、舌がんとは驚いた。父も母もいわゆる内臓のがんだったので、同じように内臓のがんができると思った。どうして舌がんなのだろうと思った。

HBOCであったと聞いた時は、やっ

ぱりそうだったんだ! と思った。

なんで? という気持ちはなくて、
やっぱり遺伝だったんだ! と。

乳がんと膵臓がんが関係すると聞いて、おそらく母からきていたのだ、納得、という感じだった。

● 家族への想い

母への気持ち

母が乳がんと膵臓がんだったからきつと母から受け継いだと思う。

母には未だに遺伝関係の話はできていない。すごく自分を責めるタイプの母なので。

子どもたちは私に似ていてあっけらかんとしているが、母はそうではない。私のがんになったことを伝えた時、母はずっと1人で泣いていた。しばらく落ち込んでいて立ち直れなかった。「がんの遺伝子、持ってたよ」とはさすがに言えなかった。

この先も母には言わないと思う。自分の責任と感じさせてしまうのは避けたい。決して母のせいではないと思っている。

母だって持って生まれてきているものだから。

● 子どもに伝えるときの気持ち

3人の子どもには、伝えるのどうしようという迷いはなく、私も主人も検査したほうがいいよね、という感じだった。治療のことも子どもには隠し

ておらず、主人が来られない時は代わりに一緒に来てもらっていた。(遺伝学的検査を)嫌だと言わないと思っていたし、実際に話したら素直に「やる」と。

● 子どもたちの

遺伝学的検査の結果を受けて

検査の結果、3人が持ってなかったというだけでほっとした。良かった。

でも、私も(HBOCの関連がんとは違う)舌がんなので、子どもたちには、がんには気をつけて検診にはいくように言っている。がん保険も若いうちから入れている。社会人になれば保険料は自分で払うので続けるかどうかは各々の選択に任せるつもり。(病的バリエントを)持ってなかったとしてもわからないですね。がんにならないとは限らないから。今回の検査は1つの目安になったと思う。

● 家族の心境

一娘さんよりー

遺伝のことを聞いた時

遺伝のことは元々あまりよくわかっていなくて、お母さんががんなら私もがんなのだろうなど。

遺伝はするものだと思っていたから、話を聞いて検査をして、ないかもしれないことに驚いた。

病的バリエントが、あるにしろないにしろ、みる・みないで自分の体が変わ

わるわけではないので、じゃあ知っておいたほうがいいよね、やります！という感じだった。病的バリエーションを持っていたとしても対策が立てられるので、知らないよりも知っておいたほうがいいと思った。

● さくらさんの現在の心境、生活

今思うこと

最初に提示された手術（舌を全摘して食道に穴を開ける）を選択していたらどうなっていたのだろうか？そして、手術を選択せず、脳に転移が進んで、今この状態でいるのは良かったのだろうか……？

何が正解かわからない。でも、手術をしていたら、話せないし、食事もまともにとれないし、という状態だったことを考えると、今の治療は辛いけどよかったのかなとも思う。

考えてもきりがないけど、もっと早く見つかったらと思う。

当時は、電話して予約して……、っていうのが面倒くさくて、検診が遠のいていた。家族にちょうど「そろそろ検診をしていかないとね」という話をしていた。いびきが最近すごいと言われていたが、今までと違ったことはそれくらい。定期的に歯医者も行かず、風邪引いても市販薬で対処してしまっていた。病院とか、歯医者にも普段か

ら早くかかっていたらと思う。今は子どもたちにも何かあれば病院にかかるよう言っている。

がんが見つかった時から、最初から完治を目指して治療をしていたわけではなく、より元気にすごせるように治療をしてきた。

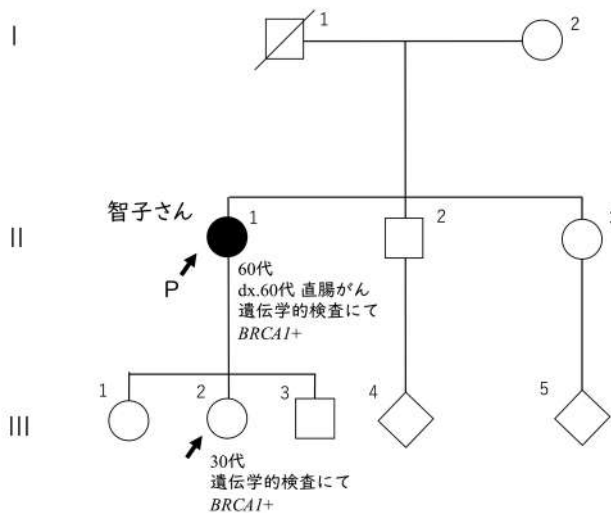
今ではできる治療が少なくなってきた。いつかくるとは思っていたから、いよいよかなと思っている。

自分の気持ちも話せるのが私にとっては一番。手術をしていたら話せなかったと思うし、手術をしていたとしても、こんな状態になっていたかもしれないし。今はしゃべれるし、食事でも食べられるし、それが幸せだなと思う。しゃべるのが好きなので。

家族と行きたいところにたくさん行って、食べたいものを食べて、楽しみたいと思っている。

直腸がんのがんゲノムプロファイリング検査から診断された女性

—母・娘—



- ・ I、II、III：世代
- ・ □：男性、○：女性、◇：性別、人数特定せず
- ・ ■、●（黒記号）：がんの既往がある方
- ・ /（斜線）：亡くなっている方
- ・ ↗（矢印）：メッセージをいただいた方
- ・ dx.診断された年齢

● 背景

家系図 II-1 (P) の60代女性 智子さんです。60代で直腸がんと診断され、リンパ節転移、肝転移が見つかりました。治療目的で実施したがんゲノムプロファイリング検査（9ページ参照）にてBRCA1の病的バリエーションが見つかり、その後、遺伝学的検査で同じバリエーションを確認し、HBOCと診断されました。III-2の次女も血縁者診断を受け、HBOCの診断でした。智子さんと次女さんからメッセージをいただきました。



私は直腸がんと3年向き合っています。この3月には、腸閉塞により人工肛門に。

いつ頃だったか、担当医から「がんゲノムプロファイリング検査」を受けてみてはどうかと言われました。

最初は「自分の治療薬が見つかるかも」と思って、検査を受けることにしました。

結果は薬ではなく、「BRCA1という遺伝子の変化を生まれ持っていた」ということを言われ、子どもたちにも遺伝の可能性が高いと。頭の中はパニック状態。自分どころではなくなったのは、正直な気持ちです。

● 家族への想い

直ぐに子どもたちに連絡をし、結果を伝えました。子どもたちとは普段から何でも話をしていたので普通に話をしていたつもりでしたが、声が震えていました。

でも、娘は「わかった、直ぐに受ける」と言ってくれました。その後検査を受け、結果が出るまでは気が気ではありませんでした。結果は「遺伝性乳がん卵巣がん」の遺伝があると。申し訳ない気持ちで涙が出ました。それでも娘は前向きに結果を受け止めてくれた事に感謝です。

● 家族の心境

一娘さんよりー

遺伝学的検査。将来、私の娘にも絶対を受けさせる検査だと思っています。

母はがんで、私も遺伝学的検査の結果、その遺伝子を受け継いでいます。結果を聞いても驚きませんでした。血の繋がった親です。遺伝していて当たり前だと思って検査を受けました。

遺伝カウンセリングで話を聞いている時は、娘の顔しか頭に浮かびませんでした。娘や主人の笑顔。

結果を受け自分が今できる事を考えました。「定期健診」「禁煙」を、今は頑張っって実行しております。

まだ小さい娘が大人になる頃には、“がんになり病院に通っている”という世の中ではなく、“遺伝学的検査の結果、早期発見の為に病院に通っている”と堂々と言える世の中になって欲しいと切に願います。

● 智子さんの現在の心境、生活

抗がん剤の治療は決して楽ではありません。でも遺伝学的検査によって子どもたちが「がん」という病を予防できるということで、本当に受けて良かったと思っています。ありがとうございました。

II

リンチ症候群について

生まれつき *MLH1*、*MSH2*、*MSH6*、*PMS2*、あるいは *EPCAM* のいずれかの遺伝子に病気の発症と関係する変化（病的バリエーション）があると、リンチ症候群と診断されます。

1966年にヘンリー・リンチ先生が大腸がん・子宮体がんが多発する家系として報告したため、「リンチ症候群」と名付けられました。

リンチ症候群では大腸がん、子宮体がん、胃がんなどのがんの生涯発症リスクが一般リスクと比べて高く、定期的な大腸内視鏡検査や胃の内視鏡検査、婦人科検診（女性）が勧められます。これらの定期的な検診でがんの早期発見を目指していきます。

●リンチ症候群のがん発症リスクと医学的管理

がんの種類	日本人の一般リスク	リンチ症候群	医学的管理
大腸	男性：9% 女性：7%	男性：54～74% 女性：30～52%	<i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> ：20～25歳から 1～2年に1回 <i>MSH6</i> ：30～35歳から 1～2年に1回 <i>PMS2</i> ：30～35歳から 1～3年に1回 大腸内視鏡検査
子宮体部 卵巣 (女性)	子宮 1.7% 卵巣：1.2%	子宮：28～60% 卵巣：6.8%～13.5%	<i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> 、 <i>MSH6</i> ：30～35歳から 1～2年に1回の婦人科診察 子宮内膜組織診、経膈超音波検査、腫瘍マーカー
胃	男性：11.4% 女性：5.7%	5.8～13%	30～35歳から 1～3年に1回の上部消化管内視鏡検査、ピロリ菌検査
小腸 (十二指腸)	>1%	2.5～5.3%	上部消化管内視鏡検査
尿路	>1%	2.5～5.3%	30～35歳から 1年に1回の尿細胞診 <i>MSH2</i> バリエーション、または尿路上皮がんの家族歴がある場合に考慮
その他			家系内の状況を考慮し、個別に相談

(参考：大腸癌研究会 遺伝性大腸癌 診療ガイドライン 2024年版、より)

常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式をとり、第一度近親者（父・母、きょうだい、こども）は50%の確率で同じバリエーションを持っている可能性があります。リンチ症候群でないことがわかると、頻回な内視鏡検査は必要なく、一般のがん検診の受診でよいと考えられます。つまり、遺伝学的検査による診断は必要以上の検診を避けることにつながるともいえます。



ヘンリー・リンチ先生

大腸がんと診断された方の約3～5%の方、また一般集団では279人～654人に1人がリンチ症候群であるといわれています。

本誌では様々な契機でリンチ症候群と診断に至った当事者の方々のメッセージをご紹介します（ケースD、ケースE、ケースF、ケースG）。

【関連サイト】

• リンチ症候群患者家族会
（主に関東）
連絡先：hnpccctokyo@gmail.com



• リンチ症候群患者家族会
『ひまわりの会』（岩国医療センター）

ホームページ：
[https://iwakuni.hosp.go.jp/
sch-salon-himawarinokai.html](https://iwakuni.hosp.go.jp/sch-salon-himawarinokai.html)

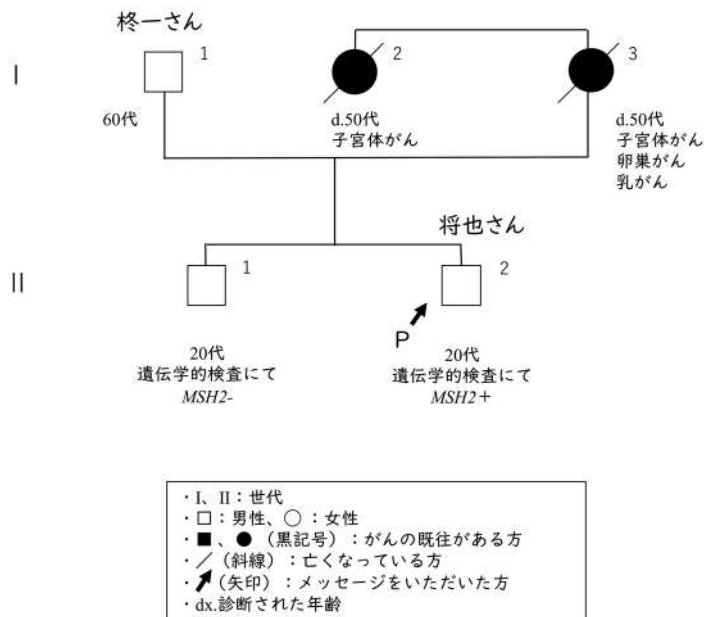


連絡先：
hnpccchimawari@gmail.com



リンチ症候群と診断されたがん未発症の男性と、父からのメッセージ

—父・息子—



● 背景

家系図 I-1の60代男性 終一さん（仮名）です。奥さま（I-3）が子宮体がんに罹患し、亡くなる前に「リンチ症候群の可能性がある」ということを担当の先生から聞いておられました。奥さまが亡くなった後に、長男（II-1）と次男（II-2）と一緒に遺伝カウンセリングに来談されました。そこでお子さんお二人は遺伝学的検査を実施し、次男（II-2）の将也さん（仮名）にMSH2の病的バリエーションが見つかり、リンチ症候群と診断されました。現在、定期的に検診を実施されています。終一さんと将也さんからメッセージをいただきました。



● これまでの経緯

妻ががんで他界しました。がんと診断された時すでに妻の姉も同じがんで他界しており、「遺伝性のものじゃないかな?」というのが最初のとっかかりでした。

妻の主治医の先生からもMSI検査^{*2}(31ページ参照)の結果で使える薬があると聞いていましたが、「遺伝子を調べると、子どもが受け継いでいる可能性もわかるかもしれない」と。そのようにわかって良いことと、わかると辛いこと、両方あるんだということは聞いていました。

妻は2019年末に体調を壊し、2020年1月末に病院に行って、その場で「進行しているがんだ」と言われました。実はその前に検診で婦人科にかかった時、先生からは「がんではないだろう」と言われていたため、まさかがんだと思わずに行きました。

先生から「これは間違いない」と。僕が一番驚いたと思う。ステージⅢCと伝えられた時も、妻は気丈で、「大丈夫、大丈夫」と言っていました。手術を早急にしてもらって。当然、立ち会って、手術で取ったものも全て見せてもらいました。リンパ節転移も見つかっていました。

3月を過ぎて抗がん剤を始めることになりました。抗がん剤は辛いと聞いていたけれど、最初の抗がん剤治療では髪の毛もそんなに抜けませんでした。でも、抗がん剤の種類を変えたら途端にぐったり、口もきけないくらいになりました。アイスクリームを口に持っていくのが精一杯というくらい。その際に「炎症の数値が高く、抗がん剤が続けられない」と言われてしまい、数値を見ながら続けてきたけど無理でした。先生からは「MSI検査を行い使える分子標的薬があった」と話を聞きました。それを聞いて僕はすごく安心しましたが、がんが進行していて使うことができませんでした。結局なんとかお願いをして、その分子標的薬を2回くらいやっていただきましたが、妻は8月に静かに息を引き取りました。

治療薬の適用のための検査の結果、「もしかしたら子どもに遺伝しているかもしれない」と先生は心配していました。「遺伝子の検査は、調べると良いことと辛いことがあるのだ」と先生が言われていたことが印象に残っています。

● 家族への想い

亡くなってからのこと

一子どもの遺伝学的検査一

その後、妻のことについて主治医の先生に報告をしに行った際、子どもたちの遺伝の可能性について話をされました。やはり子どもたち自身の選択が一番大事ですが、もし自分の身体が“見える化”されていれば、打つ手が早かったのではないかという思いがすごくありました。妻のがんが見つかった時、妻のお姉さんが同じがんだったから遺伝性かなと思っていました。

妻のお姉さんが子宮体がんで他界した時、血液でがんになりやすさを調べる検査を妻とふたりで受けに行きました。その結果、妻のがんのリスクの数値が高かったため、婦人科で子宮の検査をしたらポリープが見つかりました。その際に詳しい検査をしましたが、そのポリープからがんは見つかりませんでした。その検査では、頸部のみを見ていたため、見つからなかったのかもかもしれません。がんと診断される4年前で、“その時に調べていたので大丈夫だろう”とすごく安心してしまっていて。そのことがあり、婦人科は4年受診していませんでした。とても悔しく思っています。

健康診断は当然やっていたのですが、人間ドックまでは受けていませんでした。ましてや婦人科の検診はその時の

検査では見つからなかったため、来てくださいともいわれてないし、ものすごく悔しかったです。もし妻がリンチ症候群だということが事前にわかっていたら、対応がもっとはっきりわかったのではないかと思います。

子どもたちに対しては、先々のことがわかってしまうことは……、自分の将来がいつどうなるかわかることはすごく怖いことですが、それを知っておくかどうかは子どもたち自身に選択させたいと思いました。そのような思いから、妻の報告に行った時に、先生に「子どもたちのために、何かできませんか」という相談をしました。そして、遺伝カウンセリングを紹介していただき、妻のがんの検体の一部からリンチ症候群に関連する遺伝子を作るタンパクを調べてもらいました（免疫組織化学染色^{＊3}（31ページ参照））。

免疫組織化学染色の結果、タンパク発現が欠落している子宮体がんだったということがわかりました。ふたりの子どもたちに遺伝の話を伝えました。遺伝子の検査でリンチ症候群かどうかわかるというのは、正直おそろしいと思います。子どもたちに「遺伝学的検査、どうする？」って話をしたら、子どもたちは「やるよ」と言いました。

遺伝学的検査も様々な種類があり、1回あたり数十万円するものもあると

聞きました。でも、僕自身は、ひとの命がそれで助かるなら安いものだと思い、子どもたちの遺伝学的検査をお願いしました。子どもたちは多遺伝子パネル検査（59ページ参照）という検査で採血をし、遺伝子を調べてもらいました。次男がリンチ症候群と診断され、妻と同じ体質を引き継いでいるということがわかりました。

次男はそれをわかっているため、しっかりみてもらっています。リンチ症候群というがんになりやすい体質と知っておくことが、定期的に検査をやっていくってことに繋がっていて、それは妻が残してくれた奇跡でもあると思っています。妻のように検診に穴が空いてしまうことがないように、特にがんになりやすい年齢になったら毎年ちゃんと早めに手を打つという対策をとってあげたいなと思います。早期発見が一番がんは治る確率が高く、きちんと対処していつてもらえるといいと思っています。

自分の身体が“見える化”されることで、今後の注意の仕方は相当変わると思います。

知っておくかどうかは個人の選択です。これからパートナーを持つ時に、「それがあつたら……」と考えてしまう人もいるだろうし、「子どもに受け継ぐかもしれない」と考えてしまうこ

とは、確かにものすごく怖いことだと思う。でも知っておくこと、自分が“見える化”されることを選んだのなら、それは生きていくための時間の糧になるのではないかと考えています。

“後悔先に立たず”というけれど、本当にそう思います。妻もリンチ症候群と、診断がついていたら違ったのではないかと今では思います。

● 家族の想い

ーリンチ症候群の診断がついたご本人（将也さん）よりー 診断されたときの気持ち

遺伝学的検査を受けることが決まったときは、リンチ症候群とはどのような症状なのか知らなかったため、ネットやいただいた冊子を見て調べることから始めました。調べていくうちに、大腸がんなどのリスクが高いということがわかり、私自身クローン病という消化器系の持病があつたこともあり、結果が出る前あたりから異常があると診断されてもおかしくないなと覚悟は少ししていました。

いざ結果が出るとやっぱりかと思うとともに、今後自分もがんになってしまうのか、家族を持てるのか、どのように生きていけばいいのかといった不安もありました。しかし、担当医の方に今後どのように対処していけばよいか相談に乗っていただき、不安を和らげていただきとても助かりました。

● 将也さんとお父さまの

現在の心境・生活

現在の生活 (次男 将也さんより)

今は、持病もあるので、クローン病とリンチ症候群の両方を見ていただける先生を紹介していただき、3カ月に1回程度の診察に通っています。また、大腸検査を年1回程度行い、経過観察も行っています。

今ではこのリンチ症候群であるという事を若いうちに知ることができた事はとても運がいいと考えています。

また、遺伝学的検査を勧めて下さった母の主治医の先生と受けさせてくれた父に感謝し、そして、母が残してくれた遺伝子という情報を有効活用しながら母の分まで自分の人生を歩んでいきたいです。

● 医療者へのメッセージ(父 将一さんより)

知っておくかどうか、それは個人が選ぶことだと思います。知ることによるメリットもありますが、先の見えてしまう怖さというのものもある。しかし先のことが見えたら、それに備えた対策をとっていくことができると思う。

昔はなかった健康診断や人間ドッグも今は受けることが当たり前になっています。遺伝子の検査も、あと何年かかるか分からないけど、普通になる時が来るのではないかと考えています。あくまで個人の選択ですが、それによって後悔をしない対応ができるのであれば、受けるメリットはあるのではないかと僕は思います。体質上なりやすいというのが事前にわかっていたら、手の打ちようが変わったと思う。上手くいかせるといいなと思っています。

*2 MSI (マイクロサテライト不安定性) 検査

治療選択のために、がんの組織を調べる検査です。

リンチ症候群では、MSI-High (MSI 陽性) という結果になることが多いと言われています。

*3 ミスマッチ修復タンパクの免疫組織化学染色

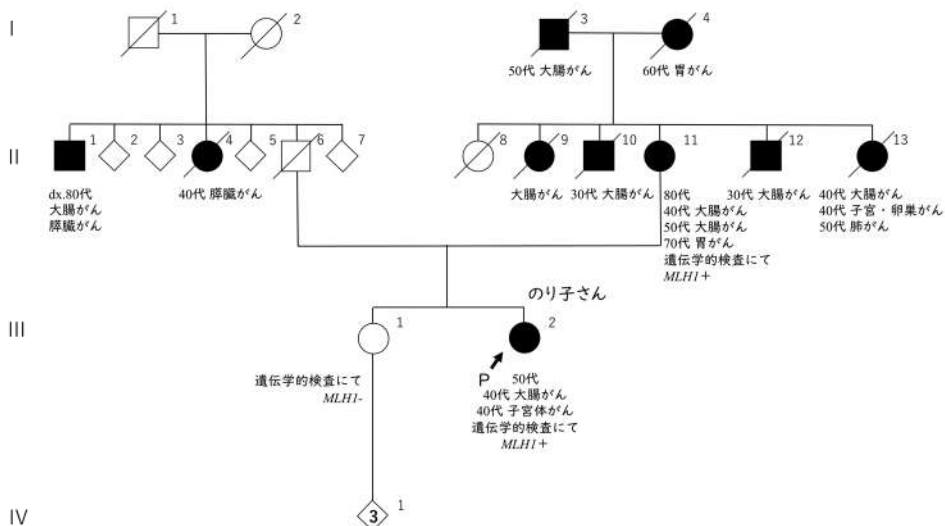
がんの組織でミスマッチ修復遺伝子が作るタンパク質が作られているかどうか調べます。

作られていなかった場合、ミスマッチ修復遺伝子に病的バリエーションがある可能性があります。

→ MSI 検査および免疫組織化学染色、いずれもリンチ症候群の確定検査ではありません。

確定のためには採血による遺伝学的検査を実施する必要があります。

がん治療と同時進行で リンチ症候群の検査を受けた女性



- ・I、II、III、IV：世代
- ・□：男性、○：女性、◇：性別、人数特定せず
- ・■、●（黒記号）：がんの既往がある方
- ・/（斜線）：亡くなっている方
- ・↗（矢印）：メッセージをいただいた方
- ・dx.診断された年齢

● 背景

家系図 III-2 (P) の50代女性 のり子さんです。40代の時に大腸がん、子宮体がんの既往があります。大腸がんと診断された際にリンチ症候群の可能性を考え、遺伝学的検査を実施しました。その結果、*MLH1*に病的バリエントがあり、リンチ症候群と診断されました。のり子さんからメッセージをいただきました。



私の場合、健康診断で見つかった「大腸がん」がきっかけでした。

45歳のときです。その年、例年の健康診断で、二日法の便潜血検査が陰性と陽性になったので大腸内視鏡検査を予約しました。あまり深刻に考えることもなく、内視鏡専門の小さなクリニックに初診でうかがいそこでの検査で2cm大のポリープが見つかりました。「もっと大きな病院で検査しなくてはいけない」と、その場で院長先生ががん研有明病院の予約を入れてくださいました。

インターネットでさまざまな情報を検索しました。そして、「このサイズのポリープはがんに間違いない……」と落ち込みました。今の自分がどういう状況にいるのかまったく理解できず、初回受診までの間立ち往生しているような状態で、今から思えばこの頃がいちばん苦しくてつらい、嫌な時期でした。

がん研有明病院での初めての診察は気分が悪くなるほどドキドキして、緊張していました。消化器内科を受診して、大腸内視鏡検査の日取りを決め家族歴を質問されました。家族歴を熱心に質問されたこと、またその時の先生のなんとも微妙な表情が妙に気になり

ました。しかし「あまりいろんなことを考えすぎないようにしてくださいね」と言われました。

ちなみに、私の母はとても元気な80代ですが、49歳と56歳のときに大腸がんで2度の手術を経験しています。76歳で胃がんの手術も受けました。また、母の弟は31歳、妹は42歳で大腸がんの手術を受け、そのおじとおば、ともに若くして亡くなっています。

帰宅後は、考えすぎないようにしようと思う一方で、がん研有明病院のホームページを隅から隅まで読みふけりました。そこで初めて、「ひょっとしたら私はリンチ症候群という、遺伝性のがんなのかもしれない。いやこれはおそらく間違いないだろう」と思い始めます。ほとんど確信に近かったです。そのとき初めて「リンチ症候群」という言葉を知りました。

がん研有明病院のホームページでは「リンチ症候群は予後がいい」と書かれており、そこを繰り返し読んで気持ちは静め、「大腸がんだけでなく、子宮体がんや胃がんの、りかん率も高くなる」と書かれているところを読んで不安に陥るといふ不毛なことを延

々と繰り返していました。

その後、大腸内視鏡検査を受け1週間もしないうちに検査結果を知らされました。このとき、検査の結果は早期がんで、おそらくステージIであろうことさらに内視鏡手術では対処できないので、今後は消化器外科に移ることを告げられました。

その際、消化器内科の先生に「私はリンチ症候群なのですか?」ときり出すと、「詳しい検査をしないと断定はできないけれど、可能性は高いかもしれません」といわれました。やっぱりそうなんだ。リンチ症候群って一体どういうものなのだろう……。この疑問は、どこに行って、誰に聞けば解消するのか、その時点ではまったく分かりませんでした。

その日のうちにCTや心電図の検査が入り、婦人科の予約も取っていただきました。どうして大腸がんなのに婦人科? 消化器の先生から子宮体がんのこともていねいに説明してもらいましたが、心がざわついていたのでただ黙って聞くだけでした。ひとたび感情の扉を開くと自分が辛くなるのが分かっていたので、まったく無感情でやり過ごしていました。

婦人科の先生からも、「リンチ症候群は子宮体がんや卵巣がんになる可能

性も比較的高いので、検査をしておきましょう」というお話しを伺い、そのうちに「大腸がんに加えて、子宮体がんや卵巣がんの心配もしなきゃいけないのか……」とすっかり落ち込んでしまいました。まばたきをすると涙がこぼれおちそうでものすごく心細かったです。

それでもなんとか平静を保っていましたが、婦人科の診察台では、あまりにも体が緊張してしまって、結局内診ができませんでした。先生は「まあ、しょうがないですよ」とおっしゃってくださいましたが、私の人生、とんでもないことが始まった気がしました。

健康診断の便潜血検査の結果を受け取ったのが3月上旬、そして4月上旬に大腸がんが見つかるまで、あつという間の重い1ヵ月でした。そうした慌ただしい状況の中で、大腸がんの告知を受けた翌日、遺伝子診療センター(現、臨床遺伝医療部)で遺伝カウンセリングを一時間ほど受けました。

「遺伝子の先生のお話を聞けば、気持ち落ち着くと思うから」と前日に婦人科の先生に言われていたので、すがるような思いもありました。とはいえ、「遺伝子診療センター」だなんてちょっとおっかないなと思ったことを覚えています。しかし、はじめてお会

いた先生のやさしい笑顔に、すっかり肩の力が抜けました。そこで、リンチ症候群についての難しい話を分かりやすく説明していただき、また、整理のつかない思いを存分に聞いてもらえたことで次の一步を踏み出す力が生まれたような気がします。

やはり知ることはとても大切。特に最初の混乱している時期には、しっかりと裏付けのある情報に触れることが肝心なのだと考えます。また、混乱している自分をそのまま受け止めてもらえる環境があると、その後の治療に向き合う心のあり様にとってもいい影響を与えると感じました。

遺伝カウンセリングでは、遺伝学的検査について詳しい説明も受け、加えてメリットとデメリットを知らされました。先生は、私がどんなふうに説明を聞き、どう理解しているか、また、どこで迷っているのかを確かめながら、遺伝カウンセリングを進めてくださいました。「遺伝学的検査を受けますか」と聞かれたときは、「そうですね。受けないことには、リンチ症候群がどうか、はっきりと分からないんですものね」と、私の場合はまったく迷いはありませんでした。

とにかくその頃は診察や検査がものすごいスピードで進行し、その時点ではまだ手術の日程も決まっていない状

況だったので、ひとつの事柄についてあれこれと思い悩む心の余裕はありませんでした。目の前のことをひとつずつ終わらせていく。それだけで精一杯だったので、遺伝学的検査についてもよくないことを妄想する余裕はなかったように思います。むしろ、一刻も早く遺伝学的検査を受けてすぐにでもその結果が知りたいという、能動的な気持ちでした。この日のうちに同意書にサインをして、採血しました。結果が出るまでに2ヶ月ほどかかる、ということでしたが本当に待ち遠しかったですね。

検査結果は、1か月半後、手術を終えて退院した直後に聞かされました。リンチ症候群の確定診断は自分の立ち位置が分かって、すっきりとした気分でした。

● 家族への想いと家族の心境

私はふたり姉妹で、4歳年上の姉がいます。姉も先生の診察を受け、遺伝学的検査を受けました。姉には子どもが3人います。姉は、「遺伝学的検査でリンチ症候群であるかどうかを知り、子どもたちの今後の健康管理にもつなげたい」と話していて遺伝学的検査にはとても積極的でした。姉はリンチ症候群ではありませんでした。「本当によかったね」と伝えると、「よい悪いということではないわよ。単にリンチ



症候群じゃなかった、というだけのこと」と答えていました。そのとき「そういう考え方もあるんだな、要するに考え方次第なんだな」と救われるような気持ちでした。

母も遺伝学的検査を受け、彼女はリンチ症候群であることがはっきりしました。その際、母は、「やっぱり事実として目の前に突きつけられると逃げ道がなくなったみたいで、ちょっと落ち込むわね、ごめんね」と言いました。「落ち込んだ」とか「ごめんね」という母の言葉は、まったく予想もしていませんでしたので、びっくりしました。私

には子どもがいないので分かりませんが、親の立場に立つとそういうものなのかもしれません。

●現在の生活、心境

リンチ症候群と診断された後の私の暮らしは、ほとんど何も変わっていません。日々の生活の中で、自分がリンチ症候群であることは意識していません。定期的な検査などは、もうすっかり自分の生活の一部となっています。年1回の大腸や胃の内視鏡検査、半年に1回の婦人科の検診、その他諸々の検査の予定は、何よりも優先的にスケジュールに取り入れています。

術後三年目くらいまでは、検査のたびに、ものすごいプレッシャーを感じていました。これが一生続くのか……、と考えると息苦しくもありましたが、今ではほとんど苦には感じていません。親しい友人や仕事仲間には話す機会があれば自然な流れでリンチ症候群であることは伝えていますが、ほとんどの方が「そうなんだ」で終わります。例え関心があっても、根掘り葉掘り個人情報を出すのは申し訳ないと遠慮しておられるのかもしれませんが、リンチ症候群という聞き慣れない難しい言葉は相手の意識を素通りしていくのかもしれませんが。

そんなわけで人間関係も大きく変わることなく暮らしていますが、その一方で、術後五年くらいの時間が経った頃から、当事者同士で話してみたいと、自然発生的にそんな思いを抱くことがありました。そんなとき、リンチ症候群研究会の代表の先生のお声掛けからスタートし患者家族会を作ろう、という運びになりました。

その後、がん研有明病院の臨床遺伝医療部での遺伝カウンセリングの際に、チラシを配っていただいた結果、現在、10名近くの方々が、「一緒に何かをやりましょう」と集まってくださっています。ひとりひとりに直接お会いしてお話をしましたが、まるで親戚にあっ

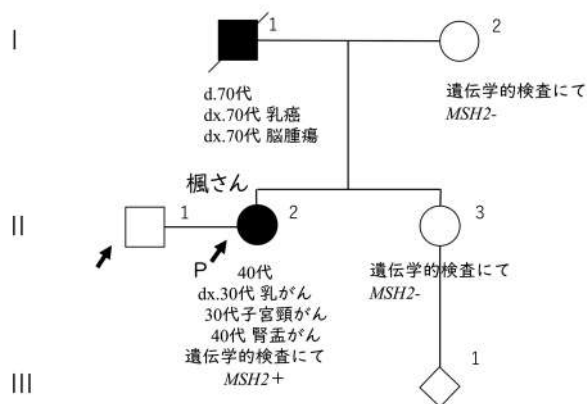
たような親近感を覚えました。懐かしさ、愛おしさ、共感。すぐに打ち解けて、居心地のよさを感じました。この感覚こそ患者家族会のベースとして大切にすべきものだろうと思いました。

リンチ症候群と診断されたとき、すでに心の準備が整い十分な知識を備えている患者や家族はほとんどいないと思います。リンチ症候群と知らされるギリギリの状況の中では慣れない治療に専念するのが精一杯です。そんなとき当事者たちが心を寄せ合って生み出す真摯なサポートには、患者や家族、その周辺の人たちに対して、想像を超えた癒しの力があるのでは、と思っています。

当面の目標は、ある程度の人数を集め、会としての存在を確かにしていくこと。そして、いつか対面での茶話会を実現すること。また、いずれはリンチ症候群の最新情報など、先生方のお力をお借りして分かりやすくお伝えする場になることを考えております。今後ともよろしくお願い致します。

腎盂がんのがんゲノムプロファイリング検査から診断された女性

—妻・夫—



- ・ I、II、III：世代
- ・ □：男性、○：女性、◇：性別、人数特定せず
- ・ ■、●（黒記号）：がんの既往がある方
- ・ /（斜線）：亡くなっている方
- ・ ↗（矢印）：メッセージをいただいた方
- ・ dx.診断された年齢

● 背景

家系図 II-2 (P) の40代女性 楓さん（仮名）です。30代で子宮頸がん、左乳がんの既往があります。40代で、左腎盂がんと診断され、骨転移 肺転移が見つかりました。治療目的で実施したがんゲノムプロファイリング検査にてMSH2の病的バリエーションが見つかり、その後、遺伝学的検査で同じバリエーションを確認し、リンチ症候群と診断されました。現在、分子標的薬が奏効しています。楓さんとご主人からメッセージをいただきました。



2019年末頃より血尿の症状があり近隣の泌尿器科クリニックで診察を受けたところ、尿細胞診でがんの疑いがあると診断され、がん研有明病院を受診することになりました。2020年2月に腎盂がんの診断を受け、左腎と左尿管の摘出手術を行い、術後補助療法として抗がん剤を4クール行いました。

実はこれまでも30代で子宮頸がんと乳がんにかかった経験があったのですが、それらのがんと比較すると腎盂がんは罹患者が少なく、予後が悪いことなど目にするのは不安がつる情報ばかりでした。また、腎臓を1つ失う恐怖もあり、腎盂がんの診断を先生から告知されたときは、事実を受け止めたくない拒否反応なのか意識が遠のくほど大きなショックを受けました。それほど大きな衝撃を受けましたが、「生きていくためには治療を受けるしかない」と決めると、手術と抗がん剤治療に対してはがんと闘うぞ！という前向きな気持ちになっていました。

抗がん剤を受けるにあたり髪の毛が抜けると聞いていたので、ロングだった髪を断髪式と称して家族に肩までカットしてもらいました。家族には、これから髪の毛が抜けるけどびっくりし

ないでね、そんな私も受け入れてね、という気持ちでお願いしたのですが、カットしてくれた主人と母親、妹や姪っ子と涙あり笑いありの断髪式となりました。

また、抗がん剤のクールを重ねて何度も入院を繰り返すと、患者同士の知り合いが多くなり、「久しぶり〜」「髪だいぶ抜けたよ〜」など気軽に話ができる仲間が増えていきました。みなさん心の中では不安・痛み・辛さでいっぱいだと思うのですが、優しい方が多く、冗談を言い合って大笑いすることもあり、みなさんのおかげで楽しい入院生活を送ることができました。入院中に知り合った方々との繋がりはとても貴重で、退院後も連絡を取り合いお互いの近況報告をしています。

辛い日々がありながらも、手術・抗がん剤を終えて10月から仕事にも復帰することができ、これから徐々に体力も戻していこう……、と考えていた矢先、2021年1月に2回目の衝撃は突然やってきました。

年明け早々腰に違和感があり近所の整形外科でMRIを受けたところ、腰椎にがんの疑いがあることが発覚し、

がん研で詳しく調べたところ肺にも影が見つかり、腎盂がんの転移との診断を受けました。転移の告知は腎盂がんと初めて診断された時よりも重く、それまでぼんやりと遠くにあった「死」が一気に距離を縮めて目の前にはっきりと現れたような暗い気持ちになりました。

この先いったいどうなるのか、今後どのような治療があるのか……。

暗闇にいるような状態のなかで、インターネットで調べられる情報を隅から隅まで調べ、様々な文献を読み、泌尿器の主治医だけでなく呼吸器や放射線の先生方にも何度もお話を伺って、暗闇から何とか抜け出そうと必死でした。

● 家族への想い

私だけでなく主人も必死に今後の治療について調べてくれ、一緒に悩み、先生方に疑問をぶつけ、話し合ってくれました。そのおかげで、ふたりで納得して今できる最善の治療を選択できたと思います。私ひとりでは到底乗り越えられなかったので、主人には心から感謝しています。

こうして主人と多くの先生方のおかげで腰椎の定位放射線治療と免疫治療（キイトルーダ）を受ける決断をすることができました。しかしその一方、

免疫治療が一部の人にしか効果がないという事実も知っていました。

もし効果がなかった場合、少しでも早く別の治療を選択できるように準備をしておきたい……、そのような気持ちからがんゲノムプロファイリング検査を受けてみたいと主治医に相談し、受けることとなりました。

検査を受けてから結果が出るまでには2ヶ月ほどかかりました。

がんゲノムプロファイリング検査の結果、「リンチ症候群」の可能性が疑われ、遺伝学的確認検査を実施した結果、想像していた通り「リンチ症候群」と診断を受けました。

想像していた通り……、というのは自分が30代から複数回がんに罹患していることから「遺伝性なのでは?」と予想していたためです。ですので、診断がついたことにほっとした気持ちもありました。

でも一方、遺伝性の病気となると自分の家族にも関わる話になってくるため、関係者にどのように伝えるかという問題が出てきました。

もしかすると、自分の家族も遺伝的にがん罹患しやすいかもしれない。

でも、そうであってもそれを先に知

っておくことが早期発見に繋がるのではないかと考えて、自分がリンチ症候群と診断されたこと、親や兄弟にも同じ体質が見つかる可能性があることを伝えました。もちろん遺伝子の検査を受けるかどうかは彼ら自身の判断なのですが、私の家族たちは検査を受けることを希望しました。

私の家族はそのような判断をしましたが、これは人によって判断が分かるところだと思います。調べたくない人もいますし、調べた結果を家族にも伝えたくない人もいるかもしれません。

遺伝情報は個人情報の最たるものですので、検査を受ける・受けない、結果を伝える・伝えないというのは個人の判断を尊重すべきだと思っています。

● 家族の心境

—ご主人より—

妻は、2020年2月に腎盂がんと診断されました。過去に、子宮頸がん、乳がんの経験があったのですが、それらのがんは10年以上通院を続けていますが経過良好でしたので、今回は手術後に抗がん剤治療も頑張った行っただから大丈夫であるはず！ と信じていました。

その後のがんの転移という診断……、今後の治療はどうなるのだろうか。そ

れが、正直な気持ちでした。

妻は、インターネットでの検索のほか様々な専門的な文献まで治療方法等を調べていました。専門的な知見がなくても、専門的な文献をもとに、医師に色々話を伺うことは最大限できることです。どんなに素晴らしい病院であっても、医師がいても、本人が正面から病気に向き合っていく気持ちがあってこそ治療だと思っていますので、その向き合う姿勢は何ものにも代え難いことでした。

その後は、放射線治療と免疫治療を受けることとなりましたが、効果がなかった場合の別の治療を模索しているところで、妻からがんゲノムプロファイリング検査の話がありました。がんゲノムプロファイリング検査を実施しても治療に繋がらないこともあるため、他の検査とは異なり、検査を受ける前にいろいろなことを整理しておくことが必要であり、何度も話し合いました。

2013年頃、アンジェリーナ・ジョリーさんが遺伝性の乳がん予防のために手術された時は、遺伝情報を健康管理に活かしていく時代がきているのか……、という思いでしたが、この時は現実に身近な話になるとは想像もしていませんでした。生まれ持った遺伝子の変化を調べる検査の結果は、親族関係者に関わる話もあること、その内容

は個々の考え方の相違で認知したくない場合もあることを理解しておくことも大事だと思います。

病気予防や治療の選択は、専門的であることから医療者任せになってしまいがちです。

しかし、遺伝情報を活かして患者自身が自分の体質・病気のリスクを知ることで、対策を自分で選択できるようになってもいいのではないかと考えています。

この文面を記載している際、偶然にもテレビで遺伝子治療の話題が取り上げられていました。遺伝子治療や免疫治療が、遠い将来の話ではなく、もっと身近なものとなることを期待しています。

● 楓さんの現在の心境、生活

今回、がんゲノムプロファイリング

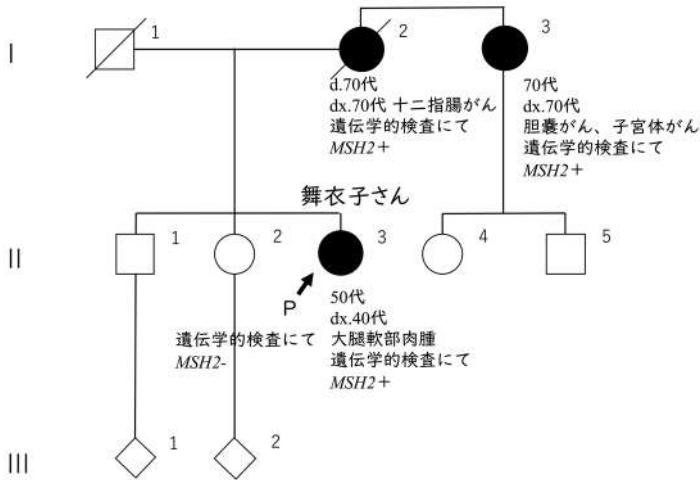
検査と、リンチ症候群の遺伝学的検査を受けるという選択をしましたが、私が子宮頸がん・乳がんに罹患した15～20年ほど前には“遺伝子を調べる”は未来の話だと思っていました。がんの遺伝子を調べることで治療の可能性を広げることができたり、生まれつきの遺伝子を調べることで、がんのリスクを知っておくことができる時代になってきたことを実感しています。

でも同時に、がんゲノムプロファイリング検査を受けてもなかなか治療に繋げることが難しいということも知りました。私を含め、多くのがん患者が遺伝子治療・免疫治療に大きな期待を持っていると思います。

それらの新しい治療に携わる多くの医療関係者・研究者に心より感謝しつつ、個人に合ったピンポイントな治療を選択ができる日が少しでも早く来ることを待ち望んでいます。



家族の診断から リンチ症候群の診断に至った女性



- ・Ⅰ、Ⅱ、Ⅲ：世代
- ・□：男性、○：女性、◇：性別、人数特定せず
- ・■、●（黒記号）：がんの既往がある方
- ・/（斜線）：亡くなっている方
- ・↗（矢印）：メッセージをいただいた方
- ・dx.診断された年齢

● 背景

家系図 Ⅱ-3 (P) の50代女性 舞衣子さん（仮名）です。40代の時、大腿軟部肉腫と診断され、1-3の叔母の胆嚢がん、子宮体がんの発症、リンチ症候群の診断があり、舞衣子さんも遺伝学的検査を実施し、MSH2に病的バリエーションが見つかりリンチ症候群の診断でした。舞衣子さんからメッセージをいただきました。



● 軟部腫瘍の診断

あれ……? 自分の身体を触ってしこりがあるのが分かりました。その大きさや場所への不安から、おかしいなと思って病院にかかったのがきっかけでした。体を動かす職業でしたので、自分の身体の変化には敏感に気がつく方だと思います。

それががんと診断された時は、やはりショックでした。自分ががんになるとは考えてもみませんでした。家族が一丸となって私のがんに向き合ってくれ、病院の付き添いには、主人、母、姉が代わる代わる来てくれました。

● 叔母のリンチ症候群の診断

最初にリンチ症候群と診断されたのは叔母です。叔母は、胆嚢がんと子宮体がんが同時に見つかり、その後リンチ症候群と診断されました。すぐに私の母にそのことを伝えたようですが、母は「私はそういうのはいいから」と言って、多分内容をあまり把握せずに検査のことや細かい話を聞くことは断っていたみたいです。その時点では姉や私のリンチ症候群の理解は、母本人の理解と同様に曖昧なままで終わっていたと思います。叔母の診断の2年後、私の軟部腫瘍が見つかったことで、姉が叔母にリンチ症候群のことを細か

く聞き、“もしかしたら私も関係しているのかもしれない”と思いはじめました。その後、母と姉は遺伝学的検査を受けることを決めました。私も治療後に遺伝学的検査を受け、リンチ症候群であるということがわかりました。

● リンチ症候群と診断された時のこと

私自身のリンチ症候群の診断は、叔母のがんの診断、自分のがんの告知、自身の手術と治療が終わった後で、身体的そして精神的にも大変な時期が過ぎていたこともあり、思っていたより拒絶感はなかったように思います。

残念だという気持ちがなかったといえは嘘になりますが、事実を受け止め、現実的に捉え、自分の身体と向き合って前向きに頑張って生きていこうと思っていました。

もし、手術の前や通常健康状態の時にリンチ症候群と診断されていたら、また違う感覚であったのではないかともあります。

● 遺伝性のがんであるということ

世の中に遺伝性のがんがあるという情報を認識はしていましたが、自分にとって遠くの出来事だと思っていました。叔母のがんがわかるまでは、がん家系だとも思ったこともありませんで

した。

アンジェリーナ・ジョリーさんの話をニュースで見て知っていましたが、こういうこともあるのだと、他人事として捉えていたことを覚えています。

リンチ症候群という言葉も知りませんでしたし、“自分は一般的な健康人だ”と思って生きてきました。食生活も特別不摂生なわけではなく、“おばあちゃんも長生きだから私も長生きする”と私も母も思っていました。

ただ前述の通り、既に術後であった為、自分が遺伝性であるリンチ症候群と知った時に、衝撃はそれほど大きくはありませんでした。

● 家族の心境

私の軟部腫瘍診断後に、母は遺伝学的検査をしてリンチ症候群と診断されました。70代後半までがんの既往なく元気に過ごしていました。当初叔母からのリンチ症候群の知らせがあった時は、母は遺伝のことを「あまりわかりたくない」と話していて、検査に積極的ではありませんでした。私のがんの告知によって、“娘のがんはもしかすると自分が関係しているのでは……”という使命感で遺伝学的検査を受ける決心をしたのだと思います。

遺伝子の結果が分かった時、母は「申し訳ない」と言って涙を流していました。私は「母のせいじゃないよ」と母に何度も伝えました。親だから、そう

いう責任を感じていたのだと思います。

姉は気丈で、子どもたちがいるから調べないといけないと思ってやっていたと思います。姉とは密に連絡を取っているのです、結果は直接聞きました。姉は陰性で、「子どもが検査を受けなくて済むことにほっとした」と言っていたと思います。

兄はあまり関心がない様子でした。「子どももいるし、調べておいたほうがいいのではないか」と母や姉から直接話をしましたが、詳しいことを知りたくない様子だったそうで、いとこが電話をかけて説明をしてくれましたが、今の時点では遺伝学的検査を受けておりません。

主人は遺伝のことを聞いた時、慌てることなく私と同じように静かに受け止めていたと思います。遺伝の説明と一緒に聞いてくれ、初めての大腸の検査の日も一緒に来てくれました。

その時に、看護師さんから「50歳を過ぎたら大腸内視鏡を旦那さんもやった方がいいですよ」と言われて、自分も受けた方が良いのかなと、彼も自身の健康にも気をつけるきっかけになったと思います。

遺伝の告知の時より、むしろ私の手術の前の方が辛かったようで、手術室に入る時に涙を流していて、手術や治療の時は何となく心配していたのが

伝わってきました。

● 家族への想い

自分の手術、

そして母の死での喪失体験

先日、母の一周忌でした。母はリンチ症候群と診断された2か月後に十二指腸がんが見つかり、がんが見つかったから半年で逝ってしまいました。

自分の手術で腫瘍周りの筋肉を切除したこと、母を亡くしたこと、2つの大きな喪失を経験し、“失う”ということに対して考えさせられた1年でした。母（親）の死は皆が通る道……。しかし、自分はずっと何年も後だと思っていたので、母が亡くなったことで二重に悲しみが押し寄せて来ることが何度もありました。“いつまでもめそめそとしていないでしっかりしなくては……”と、悲しみに暮れる自分と、奮起しようとする自分との行き来を幾度となく繰り返しました。

まだ今でもふとした瞬間に母を思い出すと涙が出てくることはありますが、母が「いつまでも悲しんでいてもしょうがないじゃない」と言っている気がします。喪失の経験は、ただ“失う”ことだけではなく私に母がたくさん愛情を与えてくれたこと、また、私の中にある愛の深さに気づかせてくれる感謝に満ちたものでした。

母を失ったことへの悲しみは一気に消えるわけではないので、今後も焦ら

ずにゆっくり癒していけたらいいなと思っております。それと同様に、筋肉を失ったことも喪失だけではなく色々なことを教えてくれた出来事でした。

そして、それは新たな一歩への踏み出しと捉えて、充実した日々を過ごしたいという気持ちに少しずつ変化させてくれたものだと思っています。

● 舞衣子さんの現在の心境、生活

リンチ症候群と診断されて、今思うこと

リンチ症候群とわかって良かったと思うことは、他の人よりがんになるリスクが高い傾向だということを理解し、検診をして早めに対処ができるということです。

リンチ症候群ということを知らないでいるより、自身の身体のことを認識するきっかけとなり良かったと思いますが、リンチ症候群でなければ良かったなという思いはあります。

病院に頻繁に通い様々な科にかかるので疲弊してしまうこともあります。日常ではできるだけそのことは考えずに離れていたいと思います。最近は先生に検診のスパンを開けてほしいと伝えて、相談しながら検査疲れのないように続けています。医学の発展により遺伝子を書き変えることが出来る時代がきてほしいと願っています。

リンチ症候群という体質を否定するのではなく、症状が出なくてQOLが

下がらずに元気に生きていくことができればいいと思います。それは体質であって、病気ではなく傾向であると捉え、普段は気にしないでおこうと今では思っています。“生活に支障なく、元気に毎日を楽しく生きていく”

リンチ症候群だということばかりに気持ちが向きすぎると不安な気持ちになるため、なるべく離しておく、一旦置いておいて、何かあった場合には早期に対処していこうと思って過ごしています。

● 当事者との交流

叔母が元気でいて長生きしてくれることは私にとって励みであり救いです。実際叔母も「私が舞衣子さんのためにも頑張るからね」と言ってくれています。キイトルーダ®という治療薬を5年続けていて、70代の今でも学習塾の先生をしていたり、友達と遊びに行ったり元気に活動しています。叔母が元気でいてくれることは自分にとっての希望になっています。

今は私が診断されたばかりの時より大分気持ちが落ち着いてきて、自分が経験したことが他の人の役に立つことが出来ればと思うようになりました。診断されて2年、当事者の方にも会ってみたいと思うようになり、今度当事者6人で集まることになりました。お会いする方々の元気な姿をみたり、自分も話ができることを楽しみに思っ

ています。

当事者会のことは以前から調べていて情報にたどり着きましたが、遠方であったり、ホームページが更新されていなく、コンタクトが難しかったです。ホームページなどで最近の活動がわかれば、見るだけでちょっとした心の拠り所のような安心材料になると思います。同じ境遇の人達と交流ができるような機会があると有難いと思います。

まだまだリンチ症候群のことを知っている方は少なく、もっと情報を共有できたり、知ってもらえる機会のある世の中になればと思っています。



Ⅲ

カウデン症候群について

生まれつき *PTEN* 遺伝子に病気の発症と関係する変化（病的バリエーション）がある場合、また臨床的な診断の基準（臨床所見や病理所見、過去の病歴など）も考慮して、基準に当てはまる場合、Cowden（カウデン）症候群と診断されます。

カウデン症候群は、消化管、皮膚、粘膜、乳房、甲状腺、子宮体部、脳などに良性の過誤腫性病変（細胞が増殖しすぎたもの）が多発する特徴があります。また、乳がん、甲状腺がん、子宮体がん、大腸がん、腎細胞がんの発症の可能性が高まることがわかっています。*PTEN* 遺伝子の変化が原因となっている疾患がいくつかあり、それらをまとめて「*PTEN* 過誤腫症候群」と呼ぶこともあります。

●カウデン症候群の臨床的な診断項目

I 特徴的基準

- 成人型レルミット・ダクロス病
- 粘膜皮膚病変：顔面・外毛根鞘腫、四肢末端角化症、乳頭腫様病変

II 大基準

- 乳がん ・ 甲状腺がん（乳頭がんまたは、ろほう性甲状腺がん）
- 巨頭症（巨大頭蓋症）（頭囲 \geq 97パーセントイル） ・ 子宮体がん

III 小基準

- 他の甲状腺病変（例：腺腫、腺腫様甲状腺腫）
- 知的障害（IQ \leq 75） ・ 消化管過誤腫
- 乳腺線維嚢胞性疾患 ・ 脂肪腫
- 線維腫 ・ 泌尿生殖器腫瘍（例：子宮筋腫、腎細胞がん）
- 泌尿生殖器奇形

（参考：小児慢性特定疾病情報センター Web サイト、より）

常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式をとり、第一度近親者（父・母、きょうだい、こども）は50%の確率で同じバリエントを持っている可能性があります。

カウデン症候群の診断がついた場合、症状の発症リスクを考慮した定期的な検査（サーベイランス）の計画を立て、新たながんの早期発見や予防のための対策を選択することができます。

カウデン症候群の場合、乳がんや子宮体がん、甲状腺がん、腎細胞がんなどのリスクが高くなるため、それぞれのリスクに応じた適切な年齢からの定期的な検査が推奨されています。

たとえば、造影乳房MRI検査を取り入れた乳房の検査、婦人科での子宮体部の検査、甲状腺の超音波検査、腎臓に対する腹部超音波検査などを検討します。また、大腸のポリープのできやすさと大腸がんのリスクに対しては、大腸内視鏡検査を受けることが提案されます。

【関連サイト】

・カウデン症候群当事者会 ほっこり

[公式ブログ]

<https://ameblo.jp/stich0525/>



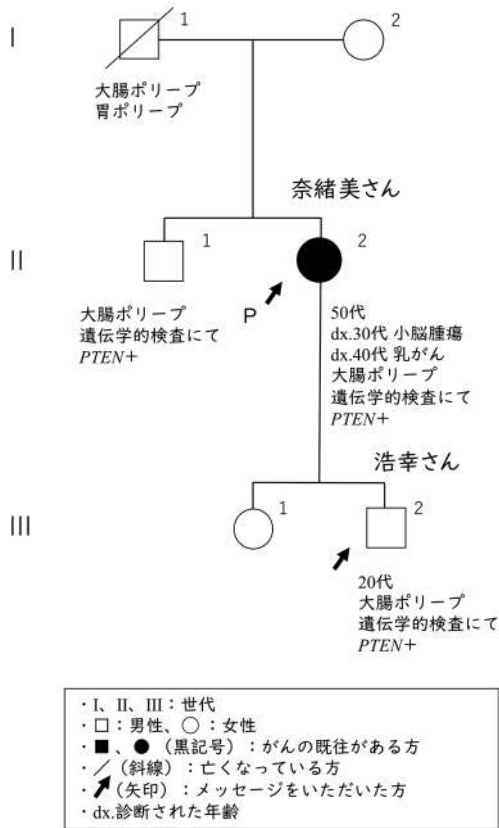
[公式X]

<https://twitter.com/stichnao0525>



カウデン症候群と診断された親子

—母・息子—



● 背景

家系図 II-2 (P) の50代女性 奈緒美さんです。40代の時、遺伝学的検査で PTEN に病的バリエーションが見つかり、カウデン症候群と診断され、これまで小脳腫瘍 (レリット・ダクロス病)、乳がん、大腸の多発ポリープの病歴があります。III-2 の長男の浩幸さんも遺伝学的検査を実施し、カウデン症候群と診断されています。2023年5月に親子でカウデン症候群の当事者会「ほっこり」を立ち上げられています。奈緒美さんと浩幸さんからメッセージをいただきました。



カウデン症候群との付き合いは、レルミット・ダクロス病の開頭手術から数えると22年となりました。市内の脳外科医院で手術しましたが、術後いつまで経っても“白い陰”は消えず。このためセカンドオピニオンから、結果転院することに。セカンドオピニオンの時、現在の主治医から「これは、非常に稀な病気です。この腫瘍を持って生まれると、将来、乳がん・甲状腺がんにかかりやすく、消化器はポリープでいっぱいになります」と告げられました。まずこの時『ガツーン!』とショックを受けることになりました。

この時は、どう考えても“自分ががんになる”ということが、理解できませんでした。先生の指示に従い、乳腺のサーベイランスを受けていくと、17年前に左乳がんを診断、悪性腫瘍が複数あったため、術後はホルモン療法&定期検診をしていくことになりました。

脳外科の定期健診で、当時“遺伝外来”をすすめられるも、なかなか足が向きませんでした。ある時、予約なしでがんの専門病院を受診しました。その際、対応してくれた医療者から、「遺伝外来に行くと病気の本質がわかること、遺伝学的検査を受けない権利もあるのだよ。」と教えていただき、また「こ

こには覚悟を決めて、しっかりと生きて死んでいった人達がたくさんいる! 君も覚悟を決めて生きてみないか!」と励まされました。

遺伝学的検査の結果を受け、カウデン症候群と診断された時は、やっぱりショックでした。

ちょうど実家の父が亡くなった頃だったでしょうか……。 「カウデン病があるから、皆さんも気をつけて!」という気持ちで家族に伝えるつもりが、「うちの家系には関係ない!」と、親戚の言葉。その親戚は、その後大腸がんとうがんに罹患。また、その子も大腸がんとうがんに。親子は、遺伝学的検査は受けていないそうです。子は、「親が大腸がんだから、自分もなっても仕方ない」と。これも遺伝に対する受け止め方なのでしょうね……。

● 子どもたちへの想い

私の二人の子どもたちのことを。

二人にはかねがね「30歳までには上下内視鏡検査を受けてもらうからね!」と伝えてきました。息子は（自覚症状があったのか）自ら上下内視鏡検査と頭部CT検査（彼が行った病院にはMRIの検査装置がないため）を行いました。頭は何もなかったけれど、

上下内視鏡検査ではポリープが見つかり、切除。切除後の外来には私も同行しました。結果的に、この経過で息子も遺伝外来受診を決めたと思います。「(私のこと) 恨んでもいいよ」こんな言葉を息子に言いました。遺伝が明らかになった時、息子も悶々としていたと思います。

また、なかなか遺伝外来に行こうとしない娘については、「あんたも28歳になるのだから、遺伝外来の予約入れなさい!」と。娘は大学病院勤務の看護師です。娘は入職した当時から、乳腺のサーベイランスだけは早めに開始していました。娘の遺伝外来の予約までは時間があるため「先に上下内視鏡検査やっちゃおう!」と提案し、内視鏡検査を受けることになりました。

娘の内視鏡検査後の外来は、私が同行しました。内視鏡の写真を見せられ、「やっぱり」。

でも、「遺伝」は誰のせいでもない。きちんとサーベイランスを受けて『大難は小難』で済むように、対処していくしかありませんもの。

また今年、実家の兄もカウデン症候群と確定診断されました。兄には「何も悩まんで良いよ! 検査さえきちんと受けていれば、何も怖くないから」と伝えました。LINEで体調の報告等連絡を取り合っています。遺伝性腫瘍は、その“当事者”を孤独にしないことが大切だと思います。

● 家族の思い

一息子さん(浩幸さん)より一

「あんたは、いつになったら内視鏡検査受けるの? いい加減やりなさいよ。」

これを何度言われたことだろう。これを言われるようになったのは、就職して2年目の頃。その頃に私の母はカウデン症候群の診断がちゃんとしていた時でした。母は母で、子どものことだもの、心配だったのでしょうか。しかし、私も就職して2年目、仕事にプライベートに忙しい時期だったのです。

そして、私は看護師で、消化器センターの病棟で勤務していました。それゆえ、消化器系のがんになっても、おおよその治療の進みが見えていました。ストーマ(人工肛門)をあげて、3か月~半年で閉じて、もし抗がん剤をやるならば、FOLFOX + Bmabだろうかから、CVポート挿入になるかな……、と想像できていたり……(識者の皆様、多少の誤りにはご容赦ください)。だからでしょうか、一時母親からのLINEを一切無視していたこともありました。「井上さん家のお子さんは反抗期なんて無いのね、お利口さんで」なんて、昔ご近所さんに言われたことがよくありましたが、遅すぎる反抗期だったのかもしれませんが……。

そんな私が「おい母よ、内視鏡受けたぞ、なんも無かったぞ!」と、既成事実を作るために……と、自宅近くのクリニックで内視鏡検査を受けたところ、

「井上さん、ポリープ3つあったよ、1個大きかったから取ってよかったよ!」なんて言われて驚きました。クリニックを出て潔く、直ぐに母に電話をかけて報告したことを今でも覚えています。結果的に私も遺伝学的検査を受けて同じPTENのバリエーションが見つかりました。今思えば、既成事実を作ろうと思いつくことができよかったと思います。

母から「私のことを恨んでいいんだよ」と言われたことがあります。ここで思うこと、恨んで何かが変わるのかということです。恨むことに時間を費やすくらいなら、日々楽しいことを見つれたり、日々自分自身のスキルアップに時間を費やす方がよっぽどいいことだと考えています。カウデン症候群は生涯にわたってサーベイランスが必要になります。ライフスタイル・ライフステージの変化に合わせて、サーベイランスも変化していきます。【細く・長く】サーベイランスを続けていくことが重要だと考えています。押さえるべきサーベイランスは行いながら、日々楽しく生活していきたいものです。

●現在の心境・生活

一息子さん（浩幸さん）よりー

さて、私は大学病院勤務の看護師であり、保健師免許もあります。カウデン症候群当事者会ほっこりの副代表をしています。代表は？ 実は昔喧嘩をした母親です。我々の目標としてカ

ウデン症候群のサーベイランス手帳の作成をあげています。【細く・長く】サーベイランスを行っていく中で、カウデン症候群はかかりつけ医療機関が複数に渡りますから、手帳のような存在のものは必要不可欠です。カウデン症候群の皆様が安心して、疲れないようにサーベイランスを続けていくことができるようになることが一番の理想であると考えています。引き続き頑張ってください。この場をお借りして、私共の活動にご理解・ご協力いただいている、先生方及び遺伝カウンセラーの皆様は厚く御礼申し上げます。

Cowden(カウデン)症候群当事者会 ほっこり
副代表 井上 浩幸

●現在の心境・生活

一奈緒美さんよりー

「Cowden(カウデン)症候群当事者会ほっこり」は2023年6月に立ち上げたばかりですが、会員は私と息子のみ。しかし、問い合わせはあります。私もブログを通じて病気のこと、日常のこと等、今後も発信していこうと思います。“遺伝性腫瘍”は本人のみならず、血縁者にも関わってくるものであり、またライフステージの段階にも関係してくるもの。考えてみたら、長い付き合いになるのですね。

Cowden(カウデン)症候群当事者会 ほっこり
代表 井上奈緒美

IV リー・フラウメニ症候群について

生まれつき TP53 遺伝子に病気の発症と関係する変化（病的バリエーション）があると、リー・フラウメニ症候群 (Li-Fraumeni syndrome : LFS) と診断されます。TP53 はゲノムの守護神と呼ばれる重要ながん抑制遺伝子で、LFS では若い年齢から全身の色々な臓器のがんを発症するリスクが高まります。

特に発症しやすいがんとして、骨肉腫、軟部肉腫、乳がん（若い年齢が多い）、副腎皮質腫瘍、脳腫瘍の5つがコア腫瘍として挙げられておりますが、その他のがんを発症することもあります。

定期的に全身のサーベイランスを行い、早期発見に努めることが重要です。LFS は、放射線にあたることで、がんができやすくなるため、放射線を使わない MRI や超音波検査で、全身の検診を行うことが推奨されます。

常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式をとり、第一度近親者（父・母、きょうだい、こども）は50%の確率で同じバリエーションを持っている可能性があります。

一般集団の頻度は5,000人～20,000人に1人と推定されています。

本誌ではリー・フラウメニ症候群の診断に至った当事者の方々のメッセージをご紹介します（ケースI）。

【関連サイト】

- リー・フラウメニ症候群

患者さん向け説明文書

(小児血液がん学会 HP)

<https://www.jspho.org/pdf/>

[journal/li-fraumeni/li-fraumeni_2.pdf](https://www.jspho.org/pdf/journal/li-fraumeni/li-fraumeni_2.pdf)



- リー・フラウメニ症候群

診療ガイドライン

2019年版 Web版

<https://www.jspho.org/pdf/>

[journal/li-fraumeni/li-fraumeni_1.pdf](https://www.jspho.org/pdf/journal/li-fraumeni/li-fraumeni_1.pdf)



LFS 症候群当事者会

- 一般社団法人 日本遺伝性腫瘍学会 LFS 部会

現在、LFS（リー・フラウメニ症候群）の当事者団体はございません。LFS 部会は当事者主導による患者会設立を目標に、その一歩手前としての設立準備のためのセミナーを実施しております。

一般社団法人

日本遺伝性腫瘍学会 LFS 部会代表

国立病院機構名古屋医療センター

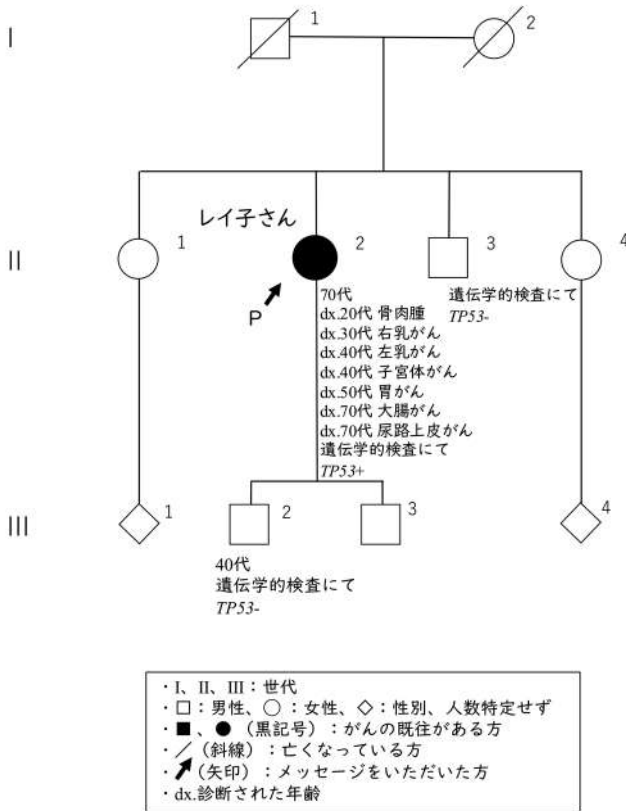
遺伝診療科 服部浩佳先生

- LFS 部会事務局

lfsworkinggroup.office@gmail.com



7回のがんを経験した リー・フラウメニ症候群と診断された女性



● 背景

家系図 II-2 (P) の 70代女性 レイ子さん (仮名) です。50代の時、遺伝学的検査にて *TP53* の病的バリエーションが見つかり、リー・フラウメニ症候群と診断され、これまで骨肉腫、乳がん、子宮体がん、胃がん、大腸がん、尿路上皮がんの既往があります。たくさんのがんを経験されている中、いつも明るくエネルギー溢れる姿にこちらも元気をいただいております。レイ子さんからメッセージをいただきました。



40年間がん研にはお世話になりっぱなし。でも、本当におかげさまで元気に生きているから。今もバイクを乗り回しているからね。これまで7回がんに経験して、毎回、もう来ないもう来ないって退院するんだけど、また入っちゃうんだよね。7回手術して、元気になって、病院と先生には感謝しています。

●これまでの経緯

1. 左大腿骨肉腫

最初は29歳の時、足が痛くて痛くて。まさかがんだと思わず、2ヶ月くらい地元の病院を転々としました。その後、がん研にかかって、その痛みが骨肉腫によるものだとわかりました。今から思うと、そこでかかったのががん研でよかったですよ。初めからがんの専門病院にかかっていたから、今があると思います。

2. 両側乳がん

30代で乳がん。骨肉腫が見つかったからがん研に通っていて、胸に何かポコポコしたものがあるって気がついて、すぐ検査してもらったら乳がんだった。その5年後、反対側も見つかって、先生には部分切除でいいって言われたけど、もう片方ないので全摘にしてくだ

さいって取ってもらいました。

3. 子宮体がん

そのあとは子宮体がん、2年間かけて抗がん剤7クール行いました。2週間の入院をしながら治療をしました。

4. 胃がん

5. 横行結腸がん

その後、胃がんが見つかって胃は全摘した。横行結腸がんは3日くらい入院して下から取った。

6. 尿路上皮がん

一番最近なのが尿路上皮がん。今回は「もう手術できないです。抗がん剤でいきましょう。」ってはっきり言われたんですね。これまではがんは切ったら治ると思っていたから、今回が一番ガクッてきたの。

乳がんの時なんて、おっぱいなんてひとつふたつなくてもいいやってそんな気にしてなかったの。もう歳も歳だし、切れば治るって。

でもこの前、先生から「治療は2年はかかるかな」って言われて、2週間に1回来ている。今回は頑張ってみようと思っています。あと2年は元気でいたい。

● がんの遺伝について

遺伝性のがんがあるかもしれないということは、全く考えていませんでした。最初に遺伝の話聞いた時は、家族にいないんだけどねって思った。でも、そのあと次から次へとがんになるからやっぱりと思った。

私は4人兄弟で、みんな70代で、今でも働いている。こんなのがんをしているのは兄弟で私だけなのよ。妹なんて牛4頭飼って元気に百姓してる。みんな元気だから、家族からは、「突然変異だ」って言われていました。

LFSと診断されたことは、全く気にしていない。すぐ忘れちゃう。夫には「なんせお前は前の日食べたのも忘れちゃうんだから」って今でも怒られるんだけど。私はがんなんだって、たまにひょっと思うんだけどそれ以外は考えないの。

● 家族への想い

子どもたちに受け継いでいるかもしれないという心配はちょっとあった。家族はみんな遠方に住んでいて、長男と弟はすぐに遺伝学的検査を受けて陰性だった。他のみんなは忙しいって遺伝学的検査までは受けていない。あまりがんを怖がっていないみたい。姉妹は70代だから大丈夫かと思っている。

遺伝学的検査を受けたことは、後々

のために良かったと思っている。検診がづらいなと思ったことはないです。見つかった場合でも、これ、来ているから見つかったんだって思いますよ。妹に言われたの、「がんになっても大丈夫だ、姉ちゃん見てると」って。「だから私もがんになったらがん研行くから」って、今でも言うの。

私が29歳の時から色々がんをしているから、夫はまわりからがん博士って呼ばれています。

もう50何年一緒にいるんだけど、夫は私に「好きなこと好きなようにやれ。おまえはおまえの人生だから。」って言います。

めそっとしてないから救われるね。常に陽気なの。常に面白い発想をするのよ。私もめそっとしてられないね。

● レイ子さんの現在の心境、生活

毎週、日曜日はみんなで車1台で2時間かけてゴルフに行っているの。ゴルフのあとはうちに車をおいて反省会をするの。遊びに来る友達もみんな明るいよ。賑やかなの。私も落ち込んでないねえ。面白いから。みんなに世話になってさ、今回も、抗がん剤頑張ってみるから。

V

多遺伝子パネル検査について

がんの発症に関わる遺伝子は、1つだけではなく、複数知られています。複数の遺伝子を一度に調べる遺伝学的検査を、多遺伝子パネル検査（マルチ遺伝子パネル検査）と呼びます。

多遺伝子パネル検査は、2024年7月現在、保険未収載で、費用は検査会社や遺伝子数によっても異なりますが、10万円～30万円くらいです。

例えば、乳がんに関連する遺伝子も複数知られているため、若い年齢で乳がんを発症された方でBRCA1/2遺伝学的検査で陰性だった場合や、家族歴から複数の遺伝性腫瘍の可能性を考える場合（例えば、HBOCとリンチ症候群どちらも考慮する場合など）など、多遺伝子パネル検査を検討することがあります。

遺伝性腫瘍については、NCCNガイドライン（National Comprehensive Cancer Networkによって作成された世界的に広く利用されているがん診療のガイドライン）で、遺伝子ごとにがんの発症リスクとそれに対する医学的管理方法が掲載されています。多遺伝子パネル検査で遺伝子に病的バリエーションが見つかった場合、ガイドラインなどを参考にして今後のサーベイランスについて相談します。

●各遺伝子の乳がんリスク

遺伝子	乳がんリスク	遺伝子	乳がんリスク
BRCA1	60～72%	CHEK2	23～27%
BRCA2	55～69%	ATM	21～24%
TP53	>60%	NF1	20～40%
PTEN	40～60%	BARD1	17～30%
CDH1	37～55%	RAD51C	～20%
STK11	32～54%	RAD51D	～20%
PALB2	32～53%		

（参考：NCCN Guidelines®Version 2.2025、より）

• *RAD51C* 遺伝子について •

*RAD51C*は乳がんや卵巣がんのリスクが一般リスクと比較して高くなると報告されています。乳房はマンモグラフィ、MRIを用いた40歳からの年1回の検診、卵巣に関しては、リスク低減卵管卵巣摘出術（RRSO）が推奨されていますが、日本では*RAD51C*の病的バリエーションを持つ方のサーベイランスやRRSOは現時点で保険収載されておられません（2024年9月現在）。

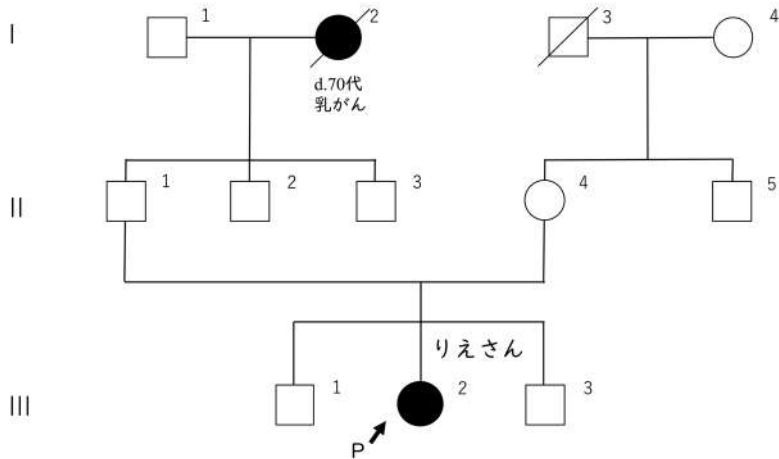
● *RAD51C*のがん発症リスクと医学的管理

	リスク	医学的管理
乳がん (女性)	～ 20%	40歳から 年1回マンモグラフィ実施 造影/単純乳房MRIを考慮
卵巣がん	10～15%	RRSO（リスク低減卵管卵巣摘出術）： 45～50歳で実施することを推奨

(参考:NCCN Guidelines@Version 2.2025、より)

若年乳がんを契機に 多遺伝子パネル検査を受けた女性

— RAD51C —



30代
dx.30代 乳がん
遺伝学的検査にて
RAD51C+

- ・ I、II、III：世代
- ・ □：男性、○：女性
- ・ ■、●（黒記号）：がんの既往がある方
- ・ /（斜線）：亡くなっている方
- ・ ↗（矢印）：メッセージをいただいた方
- ・ dx.診断された年齢

◎ 背景

家系図 III-2 (P)の30代女性 りえさんです。右耳の真横が大きく腫れたことを契機に近くの病院にかかり、がん研有明病院に紹介され精査の結果、耳下腺は炎症で、たまたま左乳がんと診断されました。30代での若年乳がんであり、HBOCの可能性、その他の乳がんに関わる遺伝性腫瘍の可能性を考え、一度に70遺伝子を調べる多遺伝子パネル検査を選択されました。その結果、RAD51Cという遺伝子に病的バリエーションが見つかりました。りえさんは、「らりるRIE」という芸名で、モノマネ芸人としてもご活躍中です。



「左胸にがんが見つかりました」

宣告された時は予想外過ぎて、真っ白になり感情が無くなった。ショックを通り越すとこんなにも何も感じなくなるのかと自分でも驚いたが、先生からの告知に「そうですか」とだけ発した。

病院を出るなり両親に連絡を取った。電話が繋がった父に話すと、父も言葉を失った様子だった。その後何を話したか記憶はほとんど残っていない。

それから数日間は寝る前に「自分の人生ってこれで終わるのかな？ このまま自分はどうなるのか？」など考え始めて、布団の中で涙を流したり悪い夢を見たりすることが続いた。

それでも有り難い事に大好きなお仕事は途切れる事なく入っていたし、楽しく続けられていたおかげで気持ちも紛れて、自然と気持ちを切り替えて思ったより冷静な自分になれていた。

自分は芸人という職業なので、人々に笑顔を届ける立場でありたいと常に心掛けていただけに、病気の事は暗い話題になるし、気を遣わせたくなかったからほとんど誰にも話せなかった。

秘密にしている事で、まわりの方々と向き合い方が難しかったり、付き

合いで辛い事もあったり、気持ちがピリピリしている時もあったけど、自分の側にいてくれる人達に病気が原因で当たる自分になるのも嫌だったから常に前向きに明るくしよう！と心掛けた。すると、ネガティブに考える時間も減り、自分にとっても良かった。逆に何もなく健康な時の方が、自分勝手に人に当たったりしていたかも（笑）。

• がんの遺伝について

“遺伝性腫瘍の可能性がある”と聞いて、“遺伝”という言葉が重く突き刺さった。

もしそうだった場合には、改善のしようがないんじゃないか？ 努力しても無駄か……、と不安に駆られて、一生付き合っていくのが大変だと気が遠くなった。

しかし、遺伝学的検査をしていざ診断がつくと、自分が遺伝性腫瘍である事実は変えられないと、付き合っていく覚悟を決めた。きちんと遺伝学的検査してその事実がわかった事で、“改善”ではなく、“予防”ができる！と逆に前向きな思考に切り替えた。

納得いくまでとことん調べて良かったと思う。

両親は、祖母が乳がんであったため、

遺伝性腫瘍の診断にも納得したようだ。

● 家族への想い

自分よりもずっと一番ショックを受けているのは、私を産んでくれて育ててくれた両親や兄弟なはず。

それなのにずっと前向きにいつもとなら変わらず明るく私と向き合ってくれた両親、兄夫婦、弟やパートナーに感謝をしてもしきれない。兄から届いたメッセージカードは、お守りとして入院時も身に付けていた。

家族に遺伝のことを伝える時は、「事実を伝える」ただそれだけだと思った。

遺伝のことを聞いた後の家族もいつも通りに感じた。ただ私の話を聞いて、私の気持ちを尊重してくれる。それも私に対する思いやりだと思う。

● らりる RIE さんの現在の心境・生活

左胸は失ったけど、退院した時には

たくさんの優しさで豊かになった自分がいた。

辛いとか悲しい想いを遥かに超える感謝や喜びの想いに包まれ、私の人生においてかけがえのない経験になった。失うばかりじゃないんだと、運命に感じている。

自分の人生と向き合う良い機会にもなり、何気ない毎日がどれだけ幸せな事か。

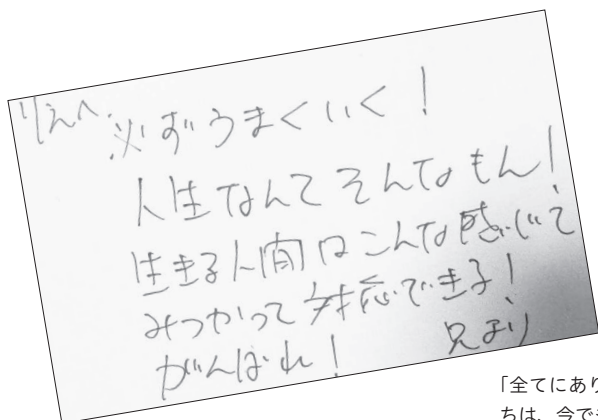
皆様の支えあり、今の私がある。このご恩は忘れない。永遠に感謝です。

自分の想いをたくさんの方々に届けたい。自分の言葉が誰かのお役に立てたら嬉しいと思う。

● 私にできた乳がんへ

あなたの存在には本当に驚きと恐怖を感じさせられましたよ。

でもあなたのおかげで、たくさんの



「全てにありがとう」という気持ちには、今でもずっとかわらない。私が私で本当によかった！と 思っている。これからもずっと。

方々からの優しさや思いやりを知り、自分の人生と向き合う良い機会にもなり、何気ない毎日がどれだけ幸せな事が気付かせてくれました。ありがとう。

● 14348日寄り添ってくれた左胸へ

30代最後の年にまさかあなたとお別れする事になるなんて思いもしませんでした。物凄いポジティブ思考な私だけど、手術前夜だけは、あなたと過ごす最後の夜なのだと、明日で本当にさよならなんだと。あなたに手を当てると涙が溢れ出してしまいました。楽しい思い出がたくさん。いつどんな時も一緒にいてくれてありがとう。今までありがとう。

● 左胸を取った自分へ

こんな人生も悪くないんじゃない???
これが私だ!! 新しい自分をこれからたくさんの人に見てもらいましょう! さあ、新しい人生の幕開けだ! 一度きりの人生! 楽しもう!

● 耳下腺の腫れへ

がん研有明病院に受診させていただくきっかけになったのはあなたです。そしてあなたがきっかけで乳がんが見つかりました。あなたのおかげで全ては始まった。ありがとう。

最後までご覧いただき誠にありがとうございます。

2020年4月にBRCA1/2遺伝学的検査が一部保険収載されたことがあり、遺伝学的検査を提示される方、受けられる方が増えています。

私が遺伝カウンセラーとしてがん研有明病院に入職したのも、ちょうどこの時期でした。

遺伝カウンセリングでは「遺伝学的検査は受けた方がいいのでしょうか?」「遺伝性腫瘍と診断されたら、どのように感じるのでしょうか?」「子どもはどう感じるのでしょうか?」「みなさんはどうしていますか?」というご質問をいただくことがよくあります。

考え方・感じ方は人それぞれで、決して正解のあるものではありません。しかし、当事者の方々の「言葉」を聞くことで、経験者にしかわからない思いを知ることができます。この冊子が、同じ境遇で悩まれる方にとっての解決の糸口、心の支えになると嬉しく思います。

遺伝性腫瘍の診断を受け、皆さん最初は驚かれ不安になる様子がみられます。しかし多くの方が対策が取れることを前向きに捉え、遺伝情報をご自身やご家族の健康管理に活かしておられます。そうした姿に私自身が大変な勇気を頂き、幾度となく励まされました。

本冊子の作成にあたり、実際に体験した方にしか語ることのできない、貴重な「言葉」をくださった当事者の方々、また、制作にあたり編集者として、当事者として多大なるご尽力をいただいた本村のり子様に関心より感謝申し上げます。

2024年9月10日
がん研有明病院 臨床遺伝医療部
認定遺伝カウンセラー 幅野愛理

遺伝学的検査を受けて、リンチ症候群だとわかったのは、46歳のときでした。以来、定期的に遺伝カウンセリングを受け、また、患者家族会ではよき仲間との縁にも恵まれました。

自分と家族、という小さな枠のなかで完結せず、広く他者とつながることとは、私にとってリンチ症候群として生きる大きな力となっています。「遺伝子の変化は個性」の時代は、もうはじまっています。本冊子の多種多様なメッセージは、当事者、ご家族とさまざまな立場で、今現在、悩み、迷い、考え続けている方々の心に、やさしく寄り添ってくれるはずです。

時間をかけて丁寧に原稿をまとめられた幅野愛理さんほか、スタッフのみなさま、ありがとうございます。こういう情報を待っていました！

2024年9月10日

リンチ症候群患者家族会
フリーランス編集・ライター 本村のり子

遺伝性がん 当事者からのメッセージ
— 10家族からの手紙 —

2024年12月20日 第1版第1刷発行

編集／本村のり子、幅野愛理

監修／植木有紗

校正／金子景香、新川裕美、箕浦祐子、

久我亜沙美、石岡宏太

イラスト／カトウミナエ

デザイン／川添 藍

制作協力／本冊子は

『公益財団法人SGH財団 がん看護研究助成』
を受けて作成いたしました

●アンケートのご協力のお願い

この度は、最後までご覧いただきありがとうございました。ご覧いただいた皆さまからのフィードバックをもとに、改善してまいりたいと考えております。よろしければ下記のアンケートにご記入のうえ、ご意見・ご感想をお聞かせくださいますようお願いいたします（回答は匿名で集計されます）。皆さまのご協力、心より感謝申し上げます。



<https://forms.gle/RYwXPxyXhZ8ut2Sn9>

