

原 著

遺伝性乳癌卵巣癌症候群における 遺伝学的検査受検を提示されたがん患者の意思決定 — 受検者と非受検者の語りから —

Decision Making of Cancer Patients Presented for Genetic Testing in
Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndromes
: Narratives of test takers and non-test takers

越田 美晴^{1) 2)*}, 松本 智里^{3) 4)*}, 美濃 由紀子³⁾, 紺家 千津子³⁾,
峰松 健夫³⁾, 牧野 智恵³⁾, 辻 千芽⁵⁾, 寺川 裕史⁶⁾
渡邊 淳⁷⁾, 臺 美佐子³⁾

Miharu Koshida^{1) 2)}, Chisato Matsumoto^{3) 4)}, Yukiko Mino³⁾, Chizuko Konya³⁾
Takeo Minematsu³⁾, Tomoe Makino³⁾, Chika Tuji⁵⁾, Hirofumi Terakawa⁶⁾
Atsushi Watanabe⁷⁾, Misako Dai³⁾

¹⁾ 石川県立看護大学大学院看護学研究科, ²⁾ 金沢大学附属病院

³⁾ 石川県立看護大学, ⁴⁾ 福井大学学術研究院 医学系部門 看護学領域

⁵⁾ 金沢大学附属病院 看護部, ⁶⁾ 金沢大学附属病院 乳腺外科, ⁷⁾ 金沢大学附属病院 遺伝診療部

¹⁾ Graduate School of Nursing, Ishikawa Prefectural Nursing University

²⁾ Kanazawa University Hospital, ³⁾ Ishikawa Prefectural Nursing University

⁴⁾ Division of Nursing, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui

⁵⁾ Kanazawa University Hospital Nursing Department Management Office

⁶⁾ Kanazawa University Hospital Breast Surgery

⁷⁾ Kanazawa University Hospital Genetics Department

キーワード

遺伝性乳癌卵巣癌症候群, 家族, 意思決定, 遺伝学的検査, 乳がん

Key words

hereditary breast cancer ovarian cancer syndrome, family, decision making, genetic testing, breast cancer

連絡先 (Corresponding author) : 臺 美佐子

石川県立看護大学

〒929-1210 石川県かほく市学園台1-1

* equal contribution

要 旨

遺伝性乳癌卵巣癌症候群の遺伝学的検査受検の意思決定は、そこに至るまでの様々な体験に基づいた支援が必要である。本研究は遺伝学的検査受検を提示されたがん患者の受検の意思決定に関する体験を明らかにすることを目的に、遺伝学的検査受検を提示された患者6名を対象に半構造化面接を行い、質的分析を行った。その結果、【遺伝情報への認識】【受検に関する情報収集】【受検費用に関する検討】【血縁者への遺伝情報共有への悩み】【受検を考える余裕のなさ】【受検の利益・不利益を判断】【受検・非受検の意思への支持】【受検する時期の判断】の8つのカテゴリーが抽出された。患者は受検することの利益・不利益の両者を感じながらも、受検・非受検を決断していた。医療従事者は患者の揺れる精神状態を理解しながら、決断に至るに十分な情報の提供と検討時間を確保し、意思決定後にも遺伝情報に対する不安や葛藤に対して長期的に支援する必要性が示唆された。

Abstract

Decision-making regarding genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer syndrome requires support based on the various experiences leading up to that point. This study aimed to clarify the experiences of cancer patients presented with genetic testing regarding their decision to undergo testing. Six patients presented with genetic testing underwent semi-structured interviews, and qualitative analysis was performed. As a result, we identified eight categories: [Recognition of genetic information] [Information gathering regarding testing] [Consideration of testing costs] [Concerns about sharing genetic information with relatives] [Lack of mental space to consider taking the exam] [Assessing the benefits and drawbacks of testing] [Support for the decision to test or not to test] [Determining the timing of testing]

Patients made decisions to undergo or decline testing while weighing both the benefits and disadvantages. Healthcare providers, understanding patients' fluctuating mental states, were advised to ensure sufficient information and deliberation time for decision-making, and to provide long-term support for anxiety and conflict regarding genetic information even after decisions were made.

緒 言

遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (hereditary breast and ovarian cancer syndrome、以下HBOC) における遺伝学的検査とは、血液データやがん組織から遺伝情報を調べ、乳癌・卵巣癌・膵臓癌・前立腺癌の遺伝性や将来の発症リスクを示す検査である。がん患者やその血縁者への医療選択や健康管理への活用として近年注目されている。HBOCは、breast cancer susceptibility gene (以下BRCA) 1 遺伝子およびBRCA2遺伝子の生殖細胞系列における病的バリエーションに起因する乳腺、卵巣、前立腺、膵臓等の癌の易罹患性症候群であり、遺伝学的検査に基づく医療が国内外のガイドラインで推奨されている¹⁾。遺伝性腫瘍は全がんの5～10%に認められており¹⁾、乳癌や卵巣癌の罹患者数の増加により²⁾、遺伝学的検査に基づく医療を受ける患者数は今後増加すると考えられる。

遺伝学的検査に基づく医療により、がんのリス

クの高い臓器の検診、予防的切除を伴う外科治療、効果的な化学療法を選択が可能となる³⁾。これらの治療成績は良好で、予防的乳房切除術後の乳癌発症リスクは90%以上減少、予防的卵巣卵管切除術後の卵巣癌発症リスクは68～96%減少し、さらに70歳までの死亡率を77%減少させると報告されている⁴⁾。

このように、国内での医療体制の整備が進められ、2020年にHBOC遺伝学的検査が保険適用となった。厚生労働省の社会医療診療行為別統計では、この検査の実施件数は保険適用前の2019年に比べ2021年で4倍以上となっている^{5) 6)}。その一方で、遺伝学的検査推奨項目^{1) 7)}に該当するがん患者であっても、検査を希望しない者もいる。

遺伝学的検査の受検の促進要因について、米国での乳がん患者を対象とした実態調査⁸⁾では、医師の推奨・血縁者のがんリスク評価・専門的な治療が受けられることであり、国内の論文⁹⁾では、

それに加えて受検費用が保険適用になったことが挙げられている。遺伝学的検査の非受検に関する要因については、米国では、高額な費用や遺伝による差別が挙げられており⁸⁾、国内でも同様に高額な費用負担⁹⁾が報告されていた。さらに、遺伝学的検査受検にあたり患者自身と血縁者への利益を理解しながらも血縁者との遺伝学的な情報共有を懸念すること¹⁰⁾、受検はしたが結果を知ること躊躇し開示を6カ月間延期したこと¹¹⁾といった、検査結果を知ることへの不安や、遺伝学的情報に基づいて何かしらの健康管理をなされることへの不安¹²⁾が報告されていた。このように、遺伝学的検査を提案されてから、受検の意思表示に至るまでには様々な葛藤や不安があったことが推察されるが、どのような体験を経て遺伝子検査受検・非受検の意思決定に至ったのかは明らかとなっていない。受検者と非受検者のそれぞれの意思決定の体験が明らかとなれば、受検に対する援助のみならず、検査の提示から意思決定後までの支援の一助となると考えられる。

研究目的

遺伝学的検査受検を提示されたがん患者の受検の意思決定に関する体験を明らかにし、意思決定を支援するために必要な看護の示唆を得る。

用語の操作的定義

「体験」

対象者の体験とは、経験したことや考えたこと、感情を含むこととした。

「意思決定」

HBOCの遺伝学的検査の受検選択において、十分に情報を得て、個人の価値観と一致した決定をすることであり、本人が遺伝学的検査の受検または非受検を最終的に決断することとした。

「遺伝情報」

人の健康に遺伝学的影響をもたらす情報とし、家族歴、遺伝子スクリーニング結果、遺伝子検査結果などを含めた全てのこととした。

「受検の提示」

HBOCの遺伝学的検査の受検について、医師より年齢や家族歴からHBOCの可能性が考えられる乳がん発症者、卵巣がん発症者の適格基準¹⁾⁷⁾を満たす場合に受検の目的やHBOC、検査方法、費用は保険適用として提示されることとした。

研究方法

1. 研究デザイン：質的記述的デザイン

本研究では、がん診断後からHBOCの遺伝学的検査の受検の意思決定における体験を探索的に明らかにするため、半構造化面接法による質的記述的研究方法を選択した。

2. 研究施設と対象

研究施設は、急性期病院1施設の乳腺外科・婦人科・消化器内科・泌尿器科・遺伝診療部と患者会組織の2施設の計3施設とした。

対象者は、対象施設に入院または通院中のHBOCの遺伝学的検査の受検の提示を受けたがんと診断された患者で、以下の条件を満たし、研究の同意の得られた患者とした。

選定基準は、HBOCの遺伝学的検査が保険収載された2020年1月から2023年11月までにHBOCの遺伝学的検査の受検の提示を受けたがんと診断された患者かつ、主治医または施設長から研究対象として問題がないと判断された者とした。除外基準は、患者の病状、現在の状況から精神的に著しく不安定な（うつや怒り、罪悪感、悲しみ、絶望感が強い）者とした。

研究協力の強制力が働かないように、対象者への研究説明は、研究者らが行い、診療や療養生活援助をしている医療従事者は同席もしないように配慮した。また、診療や援助の前には研究説明をしないようにした。

3. 調査期間

2023年8月1日から2023年11月30日。

4. データ収集方法

1) 半構造化面接調査

同意の得られた対象者にインタビューガイドに基づき半構造化面接を行った。面接の内容はICレコーダーで録音した。インタビュー項目は、がんの遺伝学的検査を受検する、または受検しなかった一番の理由はなんですかといった内容について質問した。

2) 診療録からの情報収集

対象者の基本情報について、診療録や自記式質問紙より、年齢（歳）、性別、家族構成、配偶者の有無（同居／別居）、子の有無、子の性別・年齢、診断名、病期、癌家族歴、遺伝学的検査の提示日、遺伝学的検査の受検意思を表明した日、遺伝学的検査推奨項目の該当有無について収集した。

5. 分析方法

分析は、Conventional content analysis¹³⁾の手法を参考に実施した。第1段階では、繰り返し逐

語録を読み込んだ。その際は、インタビューの音声データを聴きながら全体を把握し、印象やアイデアを記載しながら、意味単位に沿って語りの要約をした（一次コード）。また音声データと逐語録が完全に一致しているかの確認も行った。第2段階では、研究目的に照らしながら、個々の逐語録の一次コードをグルーピングし2次コード化した（以下、コード）。第3段階として、それぞれのコードの関係性に基づき、意味のあるクラスターにグルーピングしサブカテゴリー化した。第4段階として、サブカテゴリー間の関係に基づき、カテゴリー化した。第5段階として、カテゴリー、サブカテゴリー、コードの定義を洗練し、意味内容を反映したカテゴリー名をつけた。

6. 質的データの信頼性及び真実性の確保

質的データの信頼性及び真実性を確保するために、インタビューガイド作成、インタビューのトレーニング、データのコーディング・サブカテゴリー化・カテゴリー化・要約の記述に至るまで、2名以上の研究者間で行った。また、先行研究¹⁴⁾の手法を参考に、1事例ずつのインタビュー終了ごとに、協力者を誘導するような質問や、構造化された質問をしていないか等についてリフレクションを行った。さらに、データのコーディング・カテゴリー化では、研究者間で繰り返し検討し、合意が得られたものを採択した。データの信頼性と真実性の確保のために、分析の過程では質的研究の専門家である看護学研究者2名及びがん看護

学の専門である看護学研究者1名のスーパーバイズを受けて実施した。

7. 倫理的配慮

本研究は、石川県立看護大学倫理委員会の承認を受けて実施した（承認年月日：令和5年7月26日、看第2023-81-3号）。なお、文書及び口頭で説明し、書面で研究の同意を得た。そして、研究の趣旨、方法、倫理的配慮、自由意思による研究参加であること、途中で辞退しても不利益がないこと、匿名性を保持すること及び厳重なデータ管理方法について文書で説明を行った。

結 果

1. 対象者の概要

研究参加者の基本情報を表1に、遺伝学的検査推奨項目¹⁾の該当有無を表2に示す。

対象者は全員、女性の乳がん患者であった。遺伝学的検査の受検者は4名、非受検者は2名であった。検査提示から受検・非受検の決断までの期間は16日間から1年1か月間であり、調査時の年齢は50歳から75歳、がんの種類はすべて乳癌で、病期はⅠ期1名、Ⅱ期4名、残存乳房再発1名であった。遺伝学的検査推奨項目にて、60歳以下のトリプルネガティブ乳癌2名、両側または片側に2つ以上の原発性乳癌2名、第3度親等以内の血縁者に乳癌、卵巣癌、膵癌患者の存在3名であった。インタビューは各1回行い、インタビュー時間は25から45分間であった。

表1 対象者の基本情報

	受検者				非受検者	
	1	2	3	4	5	6
年齢（歳）	52	56	50	60	74	75
性別	女性	女性	女性	女性	女性	女性
配偶者有無	あり	あり	あり	あり	なし	あり
	(同居)	(同居)	(同居)	(同居)	(死別)	(同居)
子の有無	あり	あり	なし	あり	あり	あり
子の性別・発達段階	女性・学童期	女性・学童期	—	男性・成人期	女性・成人期	男性・成人期
診断名	両側乳癌	左乳癌	左乳癌	右乳癌	左乳癌	両側乳癌
TNM分類病期	残存再発	Ⅰ	Ⅱa	Ⅱa	Ⅱa	Ⅱa
癌家族歴	あり	なし	あり	あり	あり	あり
がんの診断から検査提示までの期間	0日	-1ヶ月	0日	0日	0日	0日
検査提示から受検・非受検の決断までの期間	13ヶ月	1ヶ月	6ヶ月	1ヶ月	16日	24日
検査提示から研究調査日までの期間	17ヶ月	5ヶ月	11ヶ月	26ヶ月	28日	30ヶ月

TNM：原発腫瘍の大きさ（T）、所属リンパ節転移（N）、遠隔転移（M）による病期の分類

表2 遺伝学的検査推奨項目の該当有無

	受検者				非受検者	
	1	2	3	4	5	6
45歳以下での乳癌診断	なし	なし	なし	なし	なし	なし
60歳以下のTNBC*乳癌	あり	あり	なし	なし	なし	なし
両側または片側に2つ以上の原発性乳癌	あり	なし	なし	なし	なし	あり
男性乳癌	なし	なし	なし	なし	なし	なし
第3度近親以内の血縁者**に乳癌、卵巣癌、 膵癌患者の存在	なし	なし	あり	あり	あり	なし
HER2陰性の手術不能または転移再発乳癌に対する オラパリブ投与計画	なし	なし	なし	なし	なし	なし
がんゲノムプロファイリング検査によるBRCA1/2 遺伝子***の生殖細胞系列の病的バリエーション保持の 可能性の指摘	なし	なし	なし	なし	なし	なし

*TNBC：トリプルネガティブ乳癌

**第3度近親以内の血縁者：父母、兄弟姉妹、異母・異父の兄弟姉妹、子ども、おい・めい、おじ・おば、祖父母、
大おじ・大おば、いとこ、孫

***BRCA1/2 遺伝子：breast cancer susceptibility gene 1/2、がん抑制遺伝子のひとつで、HBOCの原因遺伝子

2. 遺伝学的検査受検への意思決定に関する体験

質的分析の結果、HBOC遺伝学的検査受検または非受検に関する体験として8つのカテゴリと33個のサブカテゴリが抽出された(表3)。なお、本文内では、カテゴリを【 】、サブカテゴリを< >、コードを「 」で示した。意味が伝わらない部分については、文脈を損なわないように研究者が()を用いて補足した。

1) 【遺伝情報への認識】

このカテゴリは自分が遺伝性のがんである可能性を認識し、驚きや恐怖といった戸惑いを感じたり、その現実を受け止めようとしたりする体験を示しており、<がん家族歴により遺伝性を疑う><受検により遺伝性を確認できる><遺伝情報をはじめて認識する><血縁者の乳がん闘病経験から恐怖を感じる><生涯変化しない遺伝情報である現実を受け止める>の5つのサブカテゴリから構成された。

受検を決断した者は、「親はがんになっていないから遺伝性ではないと思う(事例1)」「乳癌のサブタイプから遺伝性のがんの可能性を知り驚く(事例2)」と、遺伝学的検査の提示を想定外のものであると述べていた。非受検を決断した者は「さまざまながんの家族歴から遺伝の可能性を認識する(事例6)」とし、「乳癌になったのは運命の一つとして仕方ないと受け入れる(事例5)」と検査を提示された現実を受け止めていた。

2) 【受検費用に関する検討】

このカテゴリは、検査に掛かる費用負担を受検・非受検の決断の検討事項の1つとしている体験を示しており、<受検費用に負担を感じる><保険診療になり受検への敷居が低くなる><家族から費用負担への支援を得る>の3つのサブカテゴリから構成された。

受検・非受検のどちらを決断した者も、「高額な費用だったから受検を迷う(事例3)」「がん治療に加えて遺伝学的検査の費用までかかるのは負担が大きい(事例5)」と受検費用の負担を感じつつも、「保険診療となり受検への敷居が低くなる(事例4)」「保険適用になり負担が減る(事例6)」とその敷居は下がったことを感じていた。

3) 【受検を考える余裕のなさ】

このカテゴリは、がんと診断されるだけでなく、それが遺伝性である可能性や検査や治療のことで頭がいっぱいになり、受検・非受検の決断にまで考えが至らないという体験を示しており、<遺伝性のがんと診断されたらと思うと心理的負担を感じる><がんの検査や治療で余裕がなく受検まで考えられない>の2つのサブカテゴリから構成された。

受検・非受検のどちらを決断した者も、「トリプルネガティブ乳がんの遺伝性や治療法が限られていると聞きショックを受ける(事例2)」「がん診断や治療で頭がいっぱいになり受検まで考えられない(事例6)」と、がんと診断されたショッ

クや多くの心配事の中で受検・非受検の決断にまで心を砕けていない様子が語られた。

4) 【受検する時期の判断】

このカテゴリーは、がんの治療期間や自分の体調、自分や家族の気持ちの整理などを考慮して、受検する時期を決断するという体験を示しており、＜自分の意向に合致し即決する＞＜自分の意向に対峙し即決しない＞＜抗がん剤治療中の体調を把握しながらタイミングを見計らう＞＜がんの治療経過に間に合うようにタイミングを見計らう＞＜医療者に受検のタイミングの助言を受ける＞の5つのサブカテゴリーから構成された。

受検・非受検のどちらを決断した者も「がん治療の選択肢が間に合うようにタイミングをみて受検する（事例2）」「受検提示時、家族と一緒に説明を受け、娘の拒否的な態度をみて、隠しようがないと感じ、即決しなかった（事例5）」と、自分や家族のイベントのタイミングや気持ちの整理に合わせて受検の時期を判断していた。

5) 【血縁者への遺伝情報共有への悩み】

このカテゴリーは、血縁者にがんの既往を聞くことや遺伝学的検査の話をする事で自分ががんであることや相手に遺伝性のがんの可能性を知らせてしまうことや、陽性だった場合にどのように共有するかを受検前から悩む体験を示しており、＜血縁者にがんの家族歴を聴くことに躊躇する＞＜遺伝情報の共有の仕方に悩む＞の2つのサブカテゴリーから構成された。

受検・非受検のどちらを決断した者も「血縁者に病気を知られてもよいが、相手が気がかかるとなると考え病気を伝えない（事例4）」「陽性の場合、血縁者にどのように伝えるか難しい（事例6）」と、遺伝学的検査やその情報の共有について悩んでいた。

6) 【受検の利益・不利益を判断】

このカテゴリーは、受検結果によって、自分や血縁者に得られる利益と不利益を天秤にかけ、受検・非受検を決断するという体験を示しており、＜治療の選択肢が増えるから受検する＞＜自分の遺伝情報を知ることができる＞＜血縁者のがんの早期発見・早期治療につながる＞＜がんに対峙することで闘病意欲につなげる＞＜陽性となった場合の家族の生活を案じる＞＜陽性となった場合の自分の心理的負担が大きい＞＜リスク低減手術に不安を感じる＞＜血縁者にとって遺伝性を知らなくても自分で健康管理ができる＞＜結果を知ってもメリットはないと判断する＞の9つのサブカテ

ゴリーから構成された。

受検を決断した者は「治療を進めるなかでいずれがん治療の選択肢が増えるから受検する（事例2）」「がんになる確率が高いと分かり遺伝学的検査を受けようと思う（事例1）」と受検に対する利益を感じる一方で、非受検を決断した者は「陽性だったときに結果にショックを受けるから受検しない（事例6）」と受検の不利益を感じていた。しかし、受検を決断した者も「受検によって治療が追加になると、家族の生活の負担が増えることを心配する（事例3）」と受検の不利益を感じ、非受検を決断した者も「遺伝性を確実に確かめたいと考える（事例5）」と受検の利益を感じていた。

7) 【受検・非受検の意思への支持】

このカテゴリーは、血縁者や配偶者、友人などの周囲から、自分の受検・非受検の意思を後押しされることで、自分の決断を固めるという体験を示しており、＜血縁者に受検の意思を支持される＞＜配偶者に受検を後押しされる＞＜血縁者に非受検を後押しされる＞＜友人に非受検を後押しされる＞＜自分と家族の価値観の違いを理解する＞の5つのサブカテゴリーから構成された。

受検を決断した者は「もし陽性の時の話を聞いたら息子も一緒に聞く（事例4）」と周囲の後押しを得ており、逆に非受検を決断した者は「血縁者や親族はあまり結果を知りたくないような感じだったから受検しないでもいいと思う（事例6）」と、周囲からの非受検への思いを感じていた。

8) 【受検に関する情報収集】

このカテゴリーは、受検・非受検を決断するまでに医療者からの説明だけでなく、自分自身でも情報を集めるものの、情報の不足を感じていた体験を示しており、＜受検について情報を活用する＞＜受検について情報の不足を感じる＞の2つのサブカテゴリーから構成された。

受検を決断した者が「インターネットでは受検の体験談のような細かい情報の不足を感じ（る）（事例2）」ていたり、「受検結果が陽性のときの対応について調べる（事例3）」ことで理解を深めたりした一方で、非受検を決断した事例5、6からはこのカテゴリーに対するコードは抽出されなかった。

考 察

本研究では、乳がん患者6名に対するインタビューにより、HBOCの遺伝学的検査の受検・非受検の決断までの体験を明らかにし、受検者と非受

検者には共通の体験と特有の体験があることを見出した。

1. 受検者・非受検者に共通していた体験

【遺伝情報への認識】では、受検者・非受検者ともに家族歴から自分が遺伝性のがんである可能性を考えながらも、この現実を受け入れようとしていた。先行研究¹²⁾では、家族にがん闘病体験がある者は遺伝学的なリスクを知りたいと感じると言われているが、本研究では検査提示時に強い恐怖や不安を感じ、非受検を選択する者もいた。家族歴から遺伝の可能性を想定しておらず、＜遺伝情報をはじめて認識（する）＞し、＜受検により遺伝性を確認できる＞と考えた者は受検者のみであった。

【受検費用に関する検討】では受検者・非受検者のどちらも、保険診療や家族からの支援により受検の敷居が低くなったと感じながらも、検査費用の負担を受検・非受検の決断の1つの要因としていた。遺伝学的検査の自己負担額は、2020年の保険適用により減額され、3割負担で約6万円、1割負担で約2万円の費用で受検可能である。しかし対象者は今後重なるがん治療の費用を考え、受検をさらなる費用負担として受検・非受検の検討要因としていた。この結果は遺伝学的検査の受検のきっかけを調査した研究⁹⁾と一致した。

家族歴のない受検者・非受検者からは【受検を考える余裕のなさ】が示された。がんの闘病を身近で経験していないことで、今後起こり得るイベントや様々な意思決定で頭がいっぱいとなり、受検を考える余地がなかったと考えられる。また、このカテゴリーは受検・非受検までの決断が1か月程度の対象者から抽出された。1か月間の時間があっても、意思決定には十分な時間とは感じていなかったことが示された。【受検する時期の判断】のカテゴリーからも、対象者は自分や家族のタイミングで受検・非受検の決断や、検査時期を検討したいことが示された。受検・非受検の意思決定の際には、その患者にとって検討したい事項を考えるための十分な時間が確保されたのかを確認することが必要である。これに加え、【血縁者への遺伝情報共有への悩み】では受検者・非受検者のどちらも、血縁者に遺伝学的検査の話題を出すことで自分ががんであることを知られることや、陽性であった場合に自分が持つ遺伝情報が血縁者にも影響を及ぼすことを懸念していた。先行研究¹⁵⁾では、遺伝学的検査を受検した者が診断のショックで検査後の情報の取り扱いについて考慮できな

いまま受検を決めたことで、受検後にジレンマに見舞われたという例が報告されている。本研究でも、気持ちに余裕のない中で血縁者への遺伝情報共有への悩みを抱きながら受検・非受検を決断した者がいることが示された。本研究の結果からも、検査結果が提示された場合の不安が表出されており、遺伝情報共有の懸念は受検の決断後にも継続するものと予測できる。

上記の経緯を踏まえ、対象者は【受検の利益・不利益を判断】していた。このカテゴリーでは、受検者・非受検者のどちらも利益と不利益の両方を体験していたということであり、本研究の新規性である。受検者・非受検者のどちらも＜血縁者のがんの早期発見・早期治療につながる＞と考えながらも、＜陽性となった場合の自分の心理的負担が大きい＞と考えていた。このように自分や家族にとっての利益と不利益の両方を感じながらも、最終的に遺伝情報を知ることでの利益と不利益のどちらが大きくなるかを検討していた。そして、その検討を決断に変えたのが【受検・非受検の意思への支持】といえる。家族や相談した周囲の意見に後押しされ、決断に至っていた。

2. 受検者のみに特有の体験

【受検に関する情報収集】は、受検者で家族歴のある者のみから示された。家族歴のない受検者・非受検者が【受検を考える余裕のなさ】を示し、家系内で経験したことの無い体験に戸惑うと述べたが、ここでは逆に自分の遺伝情報を受け止め、具体的な情報収集ができるほどの精神状態にあると考えることができる。検査前に十分な情報提供を行うことの重要性はすでに報告されている¹⁵⁾が、情報を受け入れられるだけの精神状態であるか判断することが必要であると示唆された。

3. 非受検者のみに特有の体験

本研究では、非受検者のみに特有のカテゴリーは抽出されなかった。非受検者は受検者に比べて、高齢であった。本研究の事例5は家族歴があり、がんという疾患の怖さを経験していたため、当初は受検を検討していたが、家族の強い反対を受けて非受検を決断していた。家族の反対を押し切って受検するよりも、軋轢や波風を立てることを避け、家族の決定に従うという日本人高齢者の特徴が表れたものと考えられる。

4. 臨床における遺伝学的検査の意思決定支援への示唆

遺伝学的検査を提示されたがん患者は、遺伝情報を知ることの利益・不利益をどちらも感じなが

表 3-1 がん患者が遺伝学的検査受検の意思決定における体験

カテゴリー	サブカテゴリー	コード	
遺伝情報への認識	がん家族歴により遺伝性を疑う	乳がんの家族歴があるから遺伝を疑う	事例 3
		さまざまながんの家族歴から遺伝の可能性を認識する	事例 6
	受検により遺伝性を確認できる	受検により遺伝性を確かめる	事例 3
		受検についてはじめて聞き、遺伝性のがんの可能性を知りたいと考える	事例 4
	遺伝情報をはじめて認識する	親はがんになっていないから遺伝性ではないと思う	事例 1
		乳がん、子宮がん系の家族歴がないため遺伝性のがんの可能性に驚く	事例 2
		乳がんのサブタイプから遺伝性のがんの可能性を知り驚く	事例 2
		乳がんの家族歴があるが従妹で若年ではないから遺伝性との関係はないと考える	事例 4
	血縁者の乳がん闘病経験から恐怖を感じる	乳がんで命をなくした母親の闘病経験を思い出し自分も同じようになるという恐怖を感じる	事例 5
	生涯変化しない遺伝情報である現実を受け止める	遺伝性の乳がんという事実は変わらない	事例 2
		受検の結果を聞いてから考える	事例 2
		乳がんになったのは運命の一つとして仕方ないと受け入れる	事例 5
		がんになる可能性を心配してもしょうがない	事例 6
受検費用に関する検討	受検費用に負担を感じる	高額な費用だったから受検を迷う	事例 3
		がん治療に加えて遺伝学的検査の費用までかかるのは負担が大きい	事例 5
		自分のために高額な費用を払うなら家族のために使いたい	事例 5
		高額な費用を払ってまで受検するメリットがない	事例 6
	保険診療になり受検への敷居が低くなる	保険診療になり受検費用を軽減できると聞き安心した	事例 1
		保険診療になる前は受検や予防的切除術は自由診療であり、受検への敷居が高かった	事例 1
		保険診療になり安価になったから安心して受検できる	事例 2
		遺伝学的検査は高額であるという誤解がとけて安心して受検できる	事例 3
		保険診療になり受検への敷居が低くなる	事例 4
		保険適用になり負担が減る	事例 6
		家族から費用負担への支援を得る	事例 3
	受検を考える余裕のなさ	遺伝性のがんと診断されたらと思うと心理的負担を感じる	事例 2
		家族にとってがん診断や治療で頭がいっぱいになり受検まで考えられない	事例 2
		がんの検査や治療で余裕がなく受検まで考えられない	事例 6
受検する時期の判断	自分の意向に合致し即決する	がん診断や治療で頭がいっぱいになり受検まで考えられない	事例 6
		がんの検査続きでくたびれているのに遺伝学的検査を考えることがつらい	事例 6
	自分の意向に対峙し即決しない	検査を初めて聞き、自分のためにすぐ即決で受検を決める	事例 4
		受検提示時、家族と一緒に説明を受け、娘の拒否的な態度をみて、隠しようにないと感じ、即決しなかった	事例 5
		医師からは受検に関しては時間的に慌てなくてもよいと言われる	事例 5
		医師からもし検査を受けたら自分の胸にしまっておけばよいと言われる	事例 5
	抗がん剤治療中の体調を把握しながらタイミングを見計らう	抗がん剤治療の副作用があるから終わってからのタイミングで受検する	事例 1
		抗がん剤治療をしながら考えるよう説明を受け、体調がよいタイミングを見計らう	事例 2
	がんの治療経過に間に合うようにタイミングを見計らう	がん治療の選択肢が間に合うようにタイミングをみて受検する	事例 2
		遺伝学的検査の結果が分かるまでに時間がかかるから早めに受検する	事例 4
	医療者に受検のタイミングの助言を受ける	以前は遺伝学的検査が保険適用ではなかったから勧められない	事例 1
		遺伝学的検査があると聞き、やってみようと思う	事例 1
		受検する時期は、差し迫っていないと聞く	事例 1
		受検の対象になったから受検する	事例 1
		看護師に受検のタイミングの説明を聞く	事例 2
血縁者への遺伝情報共有への悩み	血縁者にがんの家族歴を聴くことに躊躇する	家系図作成にあたり、血縁者にがんや遺伝性について伝えない	事例 3

表 3-2 がん患者が遺伝学的検査受検の意思決定における体験

カテゴリー	サブカテゴリー	コード	
血縁者への 遺伝情報 共有への 悩み	血縁者にがんの家族歴を聴くこと に躊躇する	自分が乳がんになり心配されると嫌だと思って遺伝学的検査のことは 伝えない	事例 4
		家族歴聴取はいつも会っていたら聞きやすいが突然聞くのは聞きづらい	事例 4
		家族歴を聴くために血縁者へ病気について伝えることを悩む	事例 4
		血縁者に病気を知られてもよいが、相手が気がかかりになると考え病気を 伝えない	事例 4
	遺伝情報の共有の仕方に悩む	他の人に相談はせず自分ひとりで決める	事例 2
		未成年の子どもには不安にさせるから共有しないと自分で決める	事例 2
		夫は血縁者ではないから遺伝情報について共有していない	事例 2
		もし陽性のとき、子どもにどう伝えたらいいのか悩む	事例 2
		子どものことを考え遺伝性だったらどうしようと思ふ	事例 2
		血縁者にどのように伝えるか悩む	事例 5
		陽性の場合、血縁者にどのように伝えるか難しい	事例 6
		治療を進めるなかでいずれがん治療の選択肢が増えるから受検する	事例 2
受検の利益・ 不利益を 判断	治療の選択肢が増えるから 受検する	娘が自分もがんになって治療しなくてはいけないかと不安にさせると思う	事例 2
		陽性であれば治療薬が使えるし、卵巣をとる手術の選択肢が増えるから 受検する	事例 3
		受検した一番の理由は手術の術式を決めるのに役立つから	事例 4
		遺伝性だと分かると対処してもらえるから受検する	事例 4
		検査結果が自分の乳がんの術式選択に必要なから受検する	事例 4
		がんになる確率が高いと分かり遺伝学的検査を受けようと思う	事例 1
	自分の遺伝情報を知ることが できる	遺伝でがんが分かる確率を知らなかったけど、高い確率だと知る	事例 1
		また乳がんになる確率が高いから遺伝学的検査を受けなきゃいけないと思う	事例 1
		もし過去に受検していたら乳房温存術を選ばなかっただろうと思うほど、 再発の可能性が分かる確率が高いと知りびっくりする	事例 1
		もし、陽性と分かったら卵巣がんになる確率が高いと分かったから遺伝学的 検査を受けようと思う	事例 1
		遺伝性を確実に確かめたいと考える	事例 5
		遺伝が分かった方が母のように辛い思いをしなくてよいと思う	事例 5
	血縁者のがんの早期発見・早期 治療につながる	遺伝学的検査は負担が少ない簡単な検査だと説明を聞き安心する	事例 1
		もし遺伝性なら子どもががんにならないように最善の方法をしてあげたい	事例 1
		娘が乳がん治療を経験させないようにしてあげたい	事例 1
		娘の健康や影響が気になったので受検を決める	事例 1
		娘のがん罹患を予測し生命保険の加入時期を考える	事例 1
		今後子どものためにどういう予防ができるかを考え受検する	事例 1
		自分よりも子どもたちになにかあったらどうしようと思ふ	事例 2
		自分はもういいが、子どもが若年でがんになり進行しないか心配し、受検に てがんになる確率を知って生活してほしい	事例 2
		家族や兄弟の健康とがんの早期発見につながる	事例 2
		自分だけではなく娘や兄弟の健康管理に役立つ遺伝情報を伝えることができ るから受検する	事例 2
		自分だけではなく血縁者の健康管理に役立つから受検する	事例 3
		子どもの乳がんや前立腺がんの予防、早期発見に役立つ	事例 4
		陽性だったら血縁者のがんの予防、早期発見・治療につながる	事例 6
	がんと対峙することで闘病意欲に つなげる	受検について深刻に考えず受検しようと思う	事例 3
		乳がんを治して長生きするための治療ならすべてやりたい	事例 3
	陽性となった場合の家族の生活を 案じる	またがんになると手術を受け入院するため、家族に家事や仕事の負担をかけ 迷惑をかける	事例 1
		受検によって治療が追加になり犬の世話ができないことを心配する	事例 3
		受検によって治療が追加になると、家族の生活の負担が増えることを心配 する	事例 3

表 3-3 がん患者が遺伝学的検査受検の意思決定における体験

カテゴリー	サブカテゴリー	コード	
受検の利益・不利益を判断	陽性となった場合の自分の心理的負担が大きい	結果が分かる前に陽性だとネガティブに考えないようにする	事例 2
		陽性だったときに結果にショックを受けるから受検しない	事例 6
	リスク低減手術に不安を感じる	遺伝学的検査で陽性なら異常のない臓器も取ると聞いてショックが大きい	事例 5
		必要以上に痛い目に合いたくない	事例 5
		がんが転移したわけではないのに、がんがないところまで手術するのが怖くて耐えられない	事例 5
		母が痛い思いをして切っているのになんでもないものを切ってつらい思いをしたくない	事例 5
		手術までにもう一度説明を聞いたなら、もしかしたら片方の乳房と子宮とか卵巣とか全部取るみたいな話に変わっていて以前きいた話と違い、検査を受けると返事したことを後悔する	事例 5
	血縁者にとって遺伝性を知らなくとも自分で健康管理ができる	がんの可能性を知りたいければ、子ども自身が検査を受ければよい	事例 6
		受検しなくても、子どもは前立腺がんの検診を受ければよい	事例 6
		子どもが女子ではなく、男子だから乳がんや卵巣がんの心配をしていない	事例 6
		男性の場合は前立腺がんだけ分かるなら、息子にもメリットない	事例 6
	結果を知ってもメリットはないと判断する	メリットとデメリットの両方を考え、しない方が強いから受検しないと決める	事例 6
		自分はもう乳がん患者になって両側乳房切除術をするから、もう自分のための検査のメリットはない	事例 6
受検・非受検の意思への支持	血縁者に受検の意思を支持される	息子の乳がんや前立腺がんのがん発症の確立がわかると説明し、一緒に遺伝カウンセリングを受ける	事例 4
		息子に説明用紙にて受検のことを説明したら一緒に来たいと話し同席される	事例 4
		もし陽性の時の話を聞くなら息子も一緒に聞く	事例 4
		従妹から遺伝性を知りたいと受検を後押しされる	事例 3
	配偶者に受検を後押しされる	夫から受検の意思を後押しされる	事例 3
		夫から自分が納得する選択を後押しされる	事例 3
		夫から受検について支持される	事例 4
	血縁者に非受検を後押しされる	娘は陽性だろうと陰性だろうと聞きたくないと言った医師に意見を伝える	事例 5
		娘は遺伝性を確かめることまでしなくてはいけないうか受検を強く嫌がる	事例 5
		結果をはっきりさせたくないという、子供の思いを汲み取る	事例 5
		血縁者や親族はあまり結果を知りたくないような感じだったから受検しない方がいいと思う	事例 6
	友人に非受検を後押しされる	夫も遺伝学的検査にメリットがないという	事例 6
		夫に説明の時に一緒に聞いてもらい説明内容を確認する	事例 6
		友人に受検について相談し支えられ感謝する	事例 5
		友人から無理して綺麗な胸を取らなくても、今元気になればよいと言われる	事例 5
	自分と家族の価値観の違いを理解する	友人から非受検の意思を後押しされる	事例 5
		子どもは自分ががんになってないから、遺伝学的検査に迷う気持ちは分からない	事例 5
	受検について情報を活用する	娘によかれと思って遺伝性かどうか教えてあげればよかったと思っていたが、娘の意見は違う	事例 5
		受検について自分でインターネットを検索して調べる	事例 3
		受検結果が陽性の時の対応について調べる	事例 3
		乳がん、遺伝子について自分でインターネットで検索して調べる	事例 3
		受検について医師からの説明用紙での説明に疑問は感じない	事例 4
		遺伝系列の情報収集を行うことで誤解を解消する	事例 4
		患者さんのためのガイドラインの受検に関する項目を読む	事例 4
受検に関する情報収集	受検について情報の不足を感じる	インターネットでは受検の体験談のような細かい情報の不足を感じる	事例 2
		乳がんに関連のある遺伝子を 2 つだけなのか全部調べないのか疑問に感じる	事例 2
		日本だけでなく海外も含め、受検に関する情報が不足している	事例 2
		受検して何がどうなるか分からない	事例 4
		受検することが必要な検査なのか分からない	事例 4

らも、自分や家族にとって最終的に利益となるか否かを天秤にかけ、周囲の意見を取り入れながら決断していた。まずは患者の家族背景や検査が提示されるまでの経緯などを把握し、患者の抱える不安や懸念を理解することが必要である。そのうえで、医療専門職が血縁者のがんを予防するという観点で価値観を押しつけて受検をすすめるのではなく、受検・非受検に関わらず、患者の意思決定を尊重するという態度を示すことが重要である。さらに、がん患者への遺伝学的検査の意思決定支援は、検査提示から意思決定までではなく、その後に至るまで必要であることが示唆された。また、意思決定に至るまでには、その期間が短期間であっても十分に検討できる情報量や、相談可能な窓口の必要性が本研究から示唆された。その際には、情報を受け入れられる精神状態にあるかを判断する必要がある。さらに、一度意思決定された後にも、遺伝情報の取り扱いや受検の意思決定に対する葛藤について各診療科および遺伝専門部門と協働し、受検の意思決定に関する長期的なフォローアップ体制が必要である。

5. 本研究の限界と今後の研究発展への展望

本研究は2施設から募った6名の乳がん患者の体験をもとにしているため、施設ががんゲノム診療拠点病院に限られていたこと、対象者の特性として非受検者の年齢が70歳以上で偏りがあったことにより、他の施設や年代では異なる体験が出る可能性がある。しかし、遺伝性乳癌卵巣癌症候群の遺伝学的検査受検の意思決定に関連した体験を明らかにしたことは臨床的な意義が高い。今後、受検者への支援体制の実態調査や非受検要因による意思決定支援策を検討し、症例集積を行うことで、意思決定支援方法の検討につながると期待できる。

結 論

遺伝学的検査受検を提示されたがん患者の受検の意思決定に関する体験を明らかにすることを目的に、遺伝学的検査受検を提示された患者6名を対象に半構造化面接を行い、質的分析を行った。その結果、【遺伝情報への認識】【受検に関する情報収集】【受検費用に関する検討】【血縁者への遺伝情報共有への悩み】【受検を考える余裕のなさ】【受検の利益・不利益を判断】【受検・非受検の意思への支持】【受検する時期の判断】の8つのカテゴリーが抽出された。受検者・非受検者の両者とも遺伝情報を知ることの利益・不利益をどち

らも感じながらも、自分や家族にとって最終的に利益となるか否かを天秤にかけ、周囲の意見を取り入れながら、受検・非受検を決断していた。医療従事者は患者の揺れる精神状態を理解しながら、決断に至るに十分な情報の提供と検討時間を確保することが重要である。さらに、この意思決定後にも遺伝情報に対する不安や葛藤に対する長期的な支援が必要であることが示唆された。

謝 辞

本研究の実施にあたり、ご協力いただきました対象者の皆様、対象施設関係者の皆様に心より御礼申し上げます。本論文は、石川県立看護大学大学院看護学研究科に提出した修士論文に加筆・修正を加えたものである。

利益相反

本研究における利益相反はない。

文 献

- 1) 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構：遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）診療ガイドライン，[オンライン，https://johboc.jp/guidebook_2024/]，日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構（15. 10. 2025）
- 2) 国立研究開発法人国立がん研究センター：最新がん統計，[オンライン，https://ganjoho.jp/reg_stat/statistics/stat/summary.html]，がん情報サービス（2. 21. 2024）
- 3) 李怡然：【病いを予測するということーテクノロジーと予測医療】 遺伝性のがんにおけるリスクの予測と予防 起点としての遺伝学的検査に着目して，保健医療社会学論集，32(1)，34－44，2021
- 4) Heemskerk-Gerritsen BAM, Seynaeve C, van Asperen CJ, et al.:Breast cancer risk after salpingo-oophorectomy in healthy BRCA1/2 mutation carriers:revisiting the evidence for risk reduction, J Natl Cancer Inst, 107(5), 2015. doi:10.1093/jnci/djv033 (4. 11. 2023)
- 5) 厚生労働省：第6回NBDオープンデータ，[オンライン，https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000177221_00010.html]，厚生労働省（10. 15. 2025）
- 6) 厚生労働省：第8回NBDオープンデータ，[オンライン，<https://www.mhlw.go.jp/stf/>]

- seisakunitsuite/bunya/0000177221_00010.html], 厚生労働省 (10. 15. 2025)
- 7) National Comprehensive Cancer Network®: NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) (NCCN腫瘍学臨床診療ガイドライン)「乳癌および卵巣癌における遺伝学的/家族性リスク評価」2019 年第 3 版, [オンライン, https://www2.tri-kobe.org/nccn/guideline/gynecological/japanese/genetic_familial.pdf], National Comprehensive Cancer Network® (4. 11. 2023)
- 8) Scott DM: Breast Cancer Screening: An Overview of Risk-specific Screening and Risk Assessment, *Clinical Obstetrics and Gynecology*, 65(3), 482–493, 2022
- 9) 櫻井綾乃, 菅原ますみ, 後藤景子, 他: 保険収載後にBRCA1/2 遺伝子検査を考慮した乳癌患者における遺伝学的検査の受検に関する実態調査, *遺伝性腫瘍*, 23(3), 74–83, 2023
- 10) 新川裕美, 金子景香, 幅野愛理: HBOC未発症変異保持者の乳がん検診とサポート体制 当院でのがん未発症BRCA1/2 病的バリエント保持者への対応経験とこれからの課題, *日本乳癌検診学会誌*, 31(2), 163–170, 2022
- 11) 西山康之, 西村令喜, 大佐古智文: 遺伝学的検査結果開示に関し意思決定が困難であったBRCA 2 変異陽性乳癌の一例, *日本臨床外科学会会議誌*, 79(9), 1820–1824, 2018
- 12) 大川恵, 大坂和可子: BRCA病的バリエントを有する女性の乳房および卵巣の健康管理方法選択のためのディシジョンエイドの作成と当事者による内容適切性評価, *遺伝性腫瘍*, 22(1), 9–16, 2022
- 13) Hsieh HF, Shannon SE: Three approaches to qualitative content analysis. *Qual Health Res*, 15(9), 1277–88, 2005
- 14) Elo S, Kääriäinen M, Kanste O, et al.: Qualitative content analysis: A focus on trustworthiness, *SAGE open*, 1–10, 2014. doi:10.1177/2158244014522633 (4. 11. 2023)
- 15) Augestad MT, Høberg-Vetti H, Bjorvatn C, 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