

### 第3回 日本産科婦人科遺伝子診療学会

0-46

兵庫県、2017. 12. 15-16

単一遺伝子疾患の適応について

-網膜芽細胞腫は重篤にあたるか？-

中岡義晴

庵前美智子、太田志代、山内博子、森本義晴

【はじめに】重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子異常を保因する症例に対して、日本産科婦人科学会(日産婦)は着床前診断 (PGD) の適応としている。その重篤性の定義は、「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現するか死亡する疾患」とされ、判断は日産婦が症例ごとに検討している。

当院で PGD の承認を得た副腎白質ジストロフィ症例の他に、現在申請中のデュシェンヌ型筋ジストロフィ、筋強直性ジストロフィも過去に他施設で承認されている疾患である。

海外では PGD を実施されているものの、我が国では承認の前例のない疾患に、乳幼児期発症の悪性眼内腫瘍である網膜芽細胞腫 (Rb) がある。成人発症のがん関連遺伝子が現在注目を集めているが、遺伝性 Rb はがん抑制遺伝子である *RBI* 遺伝子に異常を持つ常染色体優性遺伝病である。germline で異常のある一方の対立遺伝子に加えて、もう一方の対立遺伝子に異常が生じた場合にかんが発症する。遺伝性 Rb はしばしば両側性に発症し、重症となれば眼球摘出や死に至る可能性がある。今回当院に、PGD 希望にて受診された Rb の 1 症例について報告する。

【症例】症例は妻 35 歳、夫 31 歳。妻は Rb にて幼少期に左側眼球摘出術を受け、化学療法の既往を持っている。体外受精胚移植により、2 児を出産している。第 2 子は生後 3 週間目に両眼の Rb と診断された。直ちに化学療法、放射線療法、レーザー治療が実施され、眼球摘出も可能性があると言われているが、現在遠方のがん専門病院に転院し、保存治療を受けている。妻は *RBI* 遺伝子変異 (欠失型) を有すると診断されている。

【結論】遺伝に関する社会環境の変化や疾患の新しい治療法開発により、PGD の適応は変わると考えられる。眼球摘出や死に至る可能性のある Rb など小児期発症の遺伝性悪性腫瘍に対しても、PGD の門戸が開かれる時代が来ているのではと考えられる。