

がんの着床前診断をどう考えるか？-網膜芽細胞腫の重篤性と患者の QOL-

庵前美智子<sup>1)</sup> 中野達也<sup>1)</sup> 山内博子<sup>1)</sup> 太田志代<sup>1)</sup> 中岡義晴<sup>1)</sup> 森本義晴<sup>2)</sup>

1) 医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

2) 医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

【背景】

日本における着床前診断（PGD）は、2004 年単一遺伝子疾患（疾患）のデュシェンヌ型筋ジストロフィーに対する臨床研究が日本産科婦人科学会（日産婦）にて承認されたことに始まる。重篤な遺伝性疾患児を出生する可能性がある疾患が PGD の適応とされ、重篤とは「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」と定義されている。海外では、遺伝性の癌に対する PGD も既に実施されており、網膜芽細胞腫（RB）もその一つである。RB は乳幼児期に発症する悪性眼内腫瘍であり、遺伝性は約 40% である。今回、PGD を希望し来院した RB 症例を経験、現在 PGD を申請する準備を進めている。

【症例】

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た。結婚後挙児を希望、体外受精にて妊娠し、2 児を出産している。RB の遺伝に関しては親からは情報提供されておらず、成人後自分で調べて遺伝する可能性があることを知った。第一子妊娠後に大学病院遺伝部に問い合わせたが、出産するまで何もできないと言われた。第二子は生後 3 週間目に両眼 RB と診断された。直ちにレーザー治療と化学療法が実施され、眼球摘出の可能性もあったが、現在は遠方のがん専門病院に転院し保存治療を受け、眼球温存はできるが両眼とも視力 0.01 程度にとどまると推定されている。

【結論】

「日常生活を強く損なう」という重篤の定義は、医療を含む社会情勢の変化と共にその解釈や捉え方が変わりつつある。生命予後のみでなく、眼球摘出による失明や温存できても視力回復が望めない可能性があることなど、患者や家族の QOL に対する考慮が今後の課題ではないかと考える。RB など小児期発症の遺伝性悪性腫瘍に対しての PGD を一概に命の選択につながるとタブー視するのではなく、議論する時期に来ているのではないだろうか。本症例が遺伝性悪性腫瘍の PGD に関する議論に役立つことを願っている。