

着床前診断の適応について -遺伝性網膜芽細胞腫は重篤か?-

Is hereditary retinoblastoma an indication for preimplantation genetic diagnosis as a serious genetic disorder?

中岡義晴¹、庵前美智子¹、中野達也¹、松本由香¹、太田志代¹、山内博子¹、森本義晴²

¹IVF なんばクリニック ²HORAC グランフロント大阪クリニック

【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変異を有する症例を、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。その重篤性の定義を「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」とし、日産婦が症例ごとに判断している。

乳幼児期発症の悪性眼内腫瘍で、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常染色体優性遺伝病の遺伝性網膜芽細胞腫(Rb)を、日産婦にPGD申請した1症例について報告する。

【症例】症例は妻35歳、夫31歳。妻はRBI遺伝子変異(欠失型)を保因し、幼少期に左側眼球摘出術、化学療法を受けている。不妊治療として体外受精胚移植により2児を出産している。その第2子が生後3週間目に両眼のRbと診断され、地元大学病院(大阪)での治療も効果不十分、眼球摘出の可能性もあるため、がん専門病院(東京)にてレーザー治療と化学療法を行っている。現在眼球摘出の可能性はないが、視機能は非常に低下している。PGDの事前検査において診断が可能であることを確認し、院内倫理委員会の承認を得た後に、Rb治療専門眼科医および遺伝子診療部の意見書、Rb患者会代表の意見書及び患者会員のアンケートを添えて、日産婦にPGD申請している。

【結論】社会環境の変化や疾患の治療法の進歩などにより、重篤性の解釈は変化する。眼球摘出や死亡する可能性は低くなっているものの、高頻度で生じる視機能障害がもたらす生活の質の低下、その治療にかかわる家族の負担、遺伝性である家族の精神的な負担などを考慮し、遺伝性RbがPGDの適応とされてよいと考えられる。産婦人科医や小児科医で形成される日産婦の着床前診断に関する審査小委員会は、疾患の専門家の意見を積極的に取り入れながら、時代に沿った適応の選択が望まれる。