第 7 回 AYA がんの医療と支援のあり方研究会学術集会
東京、2025.05.24-25

妊孕性温存療法を実施した乳癌患者の着床前遺伝学的検査に対する意識調査

小西　晴久[1)]　庵前美智子[1)]　門上　大祐[1)]　　藤岡　聡子[2)]　　井上朋子[3)]
中岡 義晴[1)] 福田 愛作[2)] 森本 義晴[3)]
[1)] IVF なんばクリニック
[2)] IVF 大阪クリニック
[3)] HORAC グランフロント大阪クリニック

【目的】生殖補助医療の発展とともに、胚の細胞の一部から遺伝子検査を行い、遺伝子の病的変化のないと思われる胚を移植することでその遺伝性疾患のない子供を得る技術として、着床前遺伝学的検査（以下 PGT-M）が開発されてきた。欧米では遺伝性腫瘍に対する PGT-M が生殖における自由として倫理的に許容されており、*BRCA1/2* バリアントに原因する乳癌は PGT-M の一般的な適応症の一つである。しかし、国により倫理観や医療状況などが異なるため、我が国では HBOC に対する PGT-M を申請例はない。しかし、今後の PGT-M 希望の需要増加を想定し、生殖医療施設として、遺伝カウンセリングや診療体系の整備を進めておく必要があると考え、今回意識調査を行った。

【対象】我々IVF JAPAN グループ 3 施設にて 2014 年～2023 年にかけて妊孕性温存療法を実施した乳癌患者 264 名を対象に、匿名にて *BRCA1/2* 遺伝子検査の実態調査及び PGT-M に対する意識調査を行い 134 名から回答を得た。

【結果】*BRCA1/2* 遺伝子検査の受検率は 54%、*BRCA1/2* のバリアント保持者は 14%で、PGT-M の実施希望は 52%であった。以下は複数回答で、PGT-M の利点として、「将来子供に自分と同様の治療をさせたくない」が 74%、「妊娠・出産・育児に対して精神的に安定できる」が 50%、「胚の選択ができる」が 38%と続いた。一方、欠点として「経済的負担」が 64%、「検査を行うことでの胚のダメージ」が 49%、「がんの発症率」が 39%、「診断精度」が 38%、「検査結果により迷いが生じる」が 36%と続いた。「胚を選別するというジレンマ」は 26%であった。

【考察】今回の調査結果をもとに今後の遺伝性腫瘍に対する遺伝診療並びに生殖医療の診療体制を整えていく必要がある。