第 31 回　日本遺伝性腫瘍学会学術集会
O8-4
北九州（福岡）、2025.6.20-21

がんの着床前遺伝学的検査をどう考えるか？-網膜芽細胞腫承認と今後-

庵前美智子[1)]　中野達也[1)]　小西晴久[1)]　門上大祐[1)]　中岡義晴[1)]　森本義晴[2)]
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

2024 年 8 月日本産科婦人科学会（日産婦）は、前年に着床前遺伝学的検査(PGT-M)が申請、承認された症例を疾患別に発表した。その中には、遺伝性腫瘍である網膜芽細胞腫(RB)が含まれている。この RB の症例は、2018 年第 24 回本学会で当院にて申請準備を進めていることを口頭発表した症例であり、申請から 6 年にわたる審議を経て承認となったものである。

日本では 1998 年に日産婦が PGT-M に関する見解を発表、実施されてきた。RB 症例を申請した時点では見解発表から 20 年が経過、遺伝医学は進歩し、体外受精の技術も様変わりしていた。社会情勢も変化しており、それらを鑑み、日産婦は PGT-M に関する倫理審議会を開催し、産婦人科医だけでなく様々な領域の専門家や患者までに PGT-M 全般に関する意見を求め、見解が改定された。今まで明確化されていなかった PGT-M を実施する上での「重篤性の定義」が見解に盛り込まれた。RB 症例は、審議結果に生命予後のみでなく、眼球摘出を避け温存ができても、視力保持はできなかったことなど、患者や家族の QOL に対する考慮がされ、承認に至ったのではないかと推測できる文面がある一方で、完全一致による合意ではなかったとも書かれている。

重篤性の定義の明確化は画期的なことではあるが、「日常生活を著しく損なう」という部分も含め、その解釈・捉え方は人により異なるのではないだろうか。RB の PGT-M が承認されたことが公になり、当院においても PGT-M を望む遺伝性腫瘍罹患者やパートナーからの問い合わせは増えた。また、他施設からの状況確認も増えているが、未だ RB 以外で遺伝性腫瘍罹患者が PGT-M 申請したという話は聞いていない。本発表では、RB 承認に至るまでの経緯を報告すると共に、今後の遺伝性腫瘍の PGT-M について私見を述べ、その進むべき方向性について議論を深めるきっかけになることを望む。