

第 31 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会

北九州国際会議場

2025.06.20-21

当グループにおける妊孕性温存療法を実施した乳癌患者を対象とした遺伝学的検査の実態調査及び着床前遺伝学的検査に対する意識調査

小西 晴久<sup>1)</sup> 庵前美智子<sup>1)</sup> 門上 大祐<sup>1)</sup> 藤岡 聡子<sup>2)</sup> 井上朋子<sup>3)</sup>

中岡 義晴<sup>1)</sup> 福田 愛作<sup>2)</sup> 森本 義晴<sup>3)</sup>

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

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。我が国でも 2022 年に日本産科婦人科学会見解が「原則、成人に達する以前に日常生活を著しく損なう症状が出現し、生存が危ぶまれる状態になり、現時点でそれを回避するために有効な治療がないか、あるいは、高度かつ侵襲度が高い治療を行う必要のある状態」と改訂された。現在では症例毎の申請・承認が必要ではあるが、申請件数・実施件数は増加傾向で、今後さらに PGT-M に関する理解と議論が進んでいくと考えられている。

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* バリエ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 を申請例はなく、当事者の意識調査等も行われていないためその実態は不明である。

今回、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。53%の患者がこれまでに *BRCA1/2* 遺伝子検査を受検し、その 14%が *BRCA1/2* バリエント保持であった。また、16%が PGT-M の存在を認知しており、45%の患者が今後は PGT-M を希望があれば実施できるようにするべきだと回答した。自由記載には、安心感を得たいというだけでなく、遺伝の可能性を考えて子をもつことをあきらめることをしなくて済む、逆に陽性の胚しかないなら子をもつことをあきらめることができるといった意見も散見された。

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。(761/800 字)