

第 32 回 日本遺伝性腫瘍学会学術集会

パネルディスカッション 4

愛知、2026/06/12-13

遺伝性腫瘍診療の中で、着床前遺伝学的検査（PGT-M）の話をいつ、どのように伝えるべきか

乳癌患者の意識調査からみる着床前遺伝学的検査（PGT-M）に対する認識と情報提供ニーズ

小西晴久

医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

遺伝性腫瘍症候群では、妊孕性温存に加え、次世代への遺伝リスクも課題となる。現在日本では PGT-M は重篤な遺伝性疾患に限り承認され、遺伝性腫瘍の申請例は少ない。以前我々は、乳癌患者の PGT-M 認知度は 16% と低い一方で、病的バリエーション保持者の 75% が制度整備を望んでいる実態を報告した。

本研究では、妊孕性温存を経験した乳癌患者 161 名を対象とした意識調査から、PGT-M の利点・欠点の捉え方と情報提供の希望時期を解析した。利点としては「子どもに同様の治療をさせたくない」が最多で、特にバリエーション保持者では回答がこの一点に収束する傾向がみられた。一方、欠点としては経済的負担に加え、「胚へのダメージ」「診断精度」「子どもの長期的健康」「倫理的ジレンマ」など、生殖医療と腫瘍医療、心理面など多岐にわたる懸念が挙げられた。情報提供の希望時期は「妊孕性温存前」「胚移植前」「わからない」が全体ではほぼ同数であった一方、BRCA 保持者では「妊孕性温存前」ではなく胚移植を検討する段階で説明を望む傾向が示唆された。

がん治療終了後に速やかな胚移植と妊娠を意識する必要がある、申請・審査に 1~2 年を要する場合が多いことを考慮すると、病的バリエーション保持者に対する PGT-M のカウンセリングでは、遺伝回避の価値観を中心に据えつつ、(1) 診断直後～採卵時は最低限の概要を情報提供 (2) がん治療の状況を見ながら希望に応じて申請の準備と PGT-M の詳細説明 (3) がん治療と並行した申請と承認待機の期間 (4) 承認後に PGT-M の実施と結果の説明 (5) 妊娠許可後の胚移植、といった心理状態や希望に応じた情報量・内容・時期の段階的支援が患者目線からみた現実的な流れの一つと考えられる。今回の結果をもとに、今後の遺伝性腫瘍及び生殖医療の進むべき方向性について議論を深めていきたい。(739)