

第 32 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会

P28-7

名古屋 2026.6.12-13

当院への来談経緯から遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査の今後を考える

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

【目的】

2022 年の日本産科婦人科学会(日産婦)による着床前遺伝学的検査(PGT-M)見解改定後も、遺伝性腫瘍における PGT-M の申請および承認症例は極めて少ない。2025 年 9 月に日産婦より報告された審査症例 124 例のうち、遺伝性腫瘍は 6 例にとどまり、承認例は 3 例であった。本研究では、遺伝性腫瘍を理由に PGT-M 相談で来談した症例の経緯を後方視的に検討し、遺伝性腫瘍における PGT-M の現状と今後の課題を明らかにすることを目的とした。

【方法】

2022 年 4 月から 2025 年 12 月までに当院で PGT-M 相談を受けた 70 例のうち、遺伝性腫瘍 9 例を対象とした。遺伝カウンセリング記録を用い、来談契機、PGT-M に関する情報入手経路について後方視的に検討した。対象疾患の内訳は、網膜芽細胞腫(RB)3 例、家族性大腸線維腫症(FAP)4 例、フォン・ヒッペル・リンドウ病(VHL)2 例であった。

【結果・結論】

RB 症例では全例が日産婦による PGT-M 申請承認情報の公開を来談前に把握していた。RB 症例の PGT-M 申請は、見解改定前からマスコミに取り上げられていたこともあり、患者自身が比較的容易に情報を得られていた。FAP 症例では患者向けセミナーや患者会での情報提供が来談契機となっていた。一方、VHL 症例では疾患自体および PGT-M 双方に関する情報が乏しく、個別に情報収集した上で来談していた。遺伝性腫瘍における PGT-M の情報発信や医療者を含む認知度には疾患間で大きな差があることが示唆された。今後は、遺伝性腫瘍に関わる医療者に PGT-M の存在を周知し、必要に応じて実施施設へ紹介できる体制を整備することが重要であると考えられた。