第 15 回日本がん・生殖医療学会学術集会

大阪中央公会堂 2025.02.22-23

遺伝性腫瘍セッション「遺伝性腫瘍患者は着床前遺伝学的検査 (PGT-M) を必要としているか？」

妊孕性温存療法を実施した乳がん患者の意識調査をもとにした PGT-M の方向性

IVF なんばクリニック 小西晴久

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、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にある。さらには、2023 年 症例審査結果が初めて公開され、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。

一方、重篤性を定める「発症時期」、「重症度」、「治療の有無」、「進行の速さ」、「浸透率」といった要素を考慮すると、遺伝性腫瘍の多くは以前から出生前検査、着床前検査の対象とは考えられていなかった。しかし、例えば、遺伝性腫瘍の中で最も頻度の高い遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) の原因遺伝子である *BRCA1/2* 遺伝子の病的バリエーション保持者の 80 歳までの乳癌累積罹患リスクはそれぞれ 72%、69%と決して低くはなく、その他卵巣癌、前立腺癌、膵臓癌の発症との関連が知られている。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* バリエーションに原因する乳癌は 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 を申請された例はないばかりか、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卵子または胚凍結を実施した乳癌患者を対象に、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 126 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* バリエーション保持であった。また、18%が PGT-M の存在を認知しており、47%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。

我が国では 2018 年より乳癌患者に対する *BRCA1/2* 遺伝子検査が保険収載され検査数も増加している。今回の調査結果をもとに、今後の遺伝性腫瘍及びがん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と考えている。