

WS1：「出生前検査（NIPT、PGT-Mを中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

リーダー：三浦清徳先生（長崎大学医学部産婦人科学教室・教授）

山本俊至先生（東京女子医科大学ゲノム診療科・教授）

【セクション1】 PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題

現在、PGT-Mの適応となる重篤な遺伝性疾患の“重篤”の定義は、「原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態」となっています。

2022年の見解改訂後、拡大前には認められなかった網膜芽細胞腫の承認例も話題となり、遺伝性腫瘍のPGT-Mの選択肢についても議論が行われるようになってきました。

しかしながら、現状においては2023年度の遺伝性腫瘍のPGT-Mの申請は数件であり、これは、希望者がなかっただけでなく、これまで検査の適応でなかった疾患の申請において何らかの困難が生じているのではないとも考えます。また、遺伝性腫瘍は疾患によって表現型や発症年齢は様々であり、PGT-Mの適応となる“重篤”をどのように考えていくかについても検討される必要があると考えます。

そこで今回、遺伝性腫瘍におけるPGT-Mの現状や課題を明らかにし、PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際に今すべきこと、考えるべきことを明らかにすることを目的とします。なお、今後、得られた成果については、学会等で報告させていただく場合がございます。本アンケートを回答いただいた時点でアンケートの趣旨および学会等での報告につきまして同意されたものとさせていただきます。

2023年度 PGT-M 審査結果承認された遺伝性腫瘍

網膜芽細胞腫

Fanconi 貧血（Wilms 腫瘍）

ラブドイド腫瘍好発症候群

現状の確認

貴施設において、該当する選択肢を選択してください。

○遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングを行っている

→「いいえ」次問「遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査のGCを実施したことがありますか」へ

→「はい」

(1)遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングの中で、着床前遺伝学的検査の情報提供をしたことがある

→「いいえ」次「遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査のGCを実施したことがありますか」へ

→「はい」

ア. クライアントから質問されて説明をしたことがある

→「はい」

a. 何の遺伝性腫瘍で行いましたか？（ ）

イ. 医療者側から着床前遺伝学的検査の説明をしたことがある

→「はい」

a. 何の遺伝性腫瘍で行いましたか？ ()

○**遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の遺伝カウンセリングを実施したことがありますか？**

→「いいえ」次問「貴施設の遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査体制（関連機関との連携含む）について～」へ

→「はい」

(1)何の遺伝性腫瘍で行いましたか？

()

(2)遺伝カウンセリング後の転帰はどうなりましたか？

1.PGT-Mを申請した

→ア. 結果はどうだったでしょうか？

①承認された

②承認されなかった

→承認されなかった理由を教えてください。

()

2.PGT-Mを申請しなかった

→しなかった理由を教えてください。

()

○**貴施設の遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査体制（関連機関との連携含む）について教えてください。**

1. 体制は整っている
2. 体制構築の最中である
3. これから体制構築の予定である
4. 体制構築について検討中である
5. 体制を構築する予定はない
6. 体制について検討したことがない

○**現在、遺伝性腫瘍の患者あるいは家族から着床前遺伝学的検査希望があった場合の対応として該当するものを選択してください。**

1. 自施設内で対応可能である
2. 自施設以外の関連機関との連携で対応可能である
3. 対応できる遺伝カウンセリング機関に紹介する
4. 何もしない
5. その他 ()

○以下の各疾患の適応について貴施設の考えに最も近いものを選択してください。

「着床前遺伝学的検査をクライアントが希望している場合に検査対象と考える」

・HBOC（遺伝性乳がん卵巣がん）

1. とてもそう思う
2. そう思う
3. どちらとも言えない
4. そう思わない
5. 全くそう思わない
6. わからない

その理由は何ですか？ご自由にお答えください。

()

・リンチ症候群

1. とてもそう思う
2. そう思う
3. どちらとも言えない
4. そう思わない
5. 全くそう思わない
6. わからない

その理由は何ですか？ご自由にお答えください。

()

・リフラウメニ症候群

1. とてもそう思う
2. そう思う
3. どちらとも言えない
4. そう思わない
5. 全くそう思わない
6. わからない

その理由は何ですか？ご自由にお答えください。

()

・家族性大腸腺腫症

1. とてもそう思う
2. そう思う
3. どちらとも言えない
4. そう思わない
5. 全くそう思わない
6. わからない

その理由は何ですか？ご自由にお答えください。

()

○遺伝性腫瘍の GC において、「着床前遺伝学的検査の希望」があるクライアント以外で、どのようなクライアントに着床前遺伝学的検査の説明が必要と思いますか。何でもご自由にお答えください。

()

○遺伝性腫瘍における着床前遺伝学的検査の体制・連携において困難に思うことがありますか。

1. ある 具体的にどのような困難がありますか。何でもご自由にお答えください。

()

例：人員不足、経験不足、関連診療科が消極的、など

2. ない

○遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査を実施する上で、日本産科婦人科学会にどのような情報公開を望みますか。何でもご自由にお答えください。

()

○遺伝性腫瘍における着床前遺伝学的検査 (PGT-M) について、考えておられること、感じておられることがございましたら、何でもご自由にお書きください。

()