

2025年11月29日  
大阪国際がんセンター市民公開講座  
Gene Awareness Day in Osaka

# 遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査(PGT-M) ～海外の現状から考える日本の課題～

田村 智英子

(認定遺伝カウンセラー、米国／日本)

FMC東京クリニック 医療情報・遺伝カウンセリング部

# 遺伝カウンセリングを行っています

疾患の遺伝性、遺伝子、染色体に関連した疾患、先天異常、遺伝子やゲノムに関連した検査などの相談

- 遺伝学的状況の評価
- 情報提供
  - 医学的情報、遺伝関連情報、検査の選択肢の情報
  - 社会的資源や、他の患者・家族の様々な意見、気持ちなども、一般的な情報として提供
- 状況を受け止めたり、選択肢を選んだりする過程を支援



## 遺伝カウンセリングで目指してきたこと

- 最新で正確な遺伝医学情報を収集し、それに基づいて情報提供
- 家系・個人において、疾患や症状がみられる可能性を専門的に評価
- わかりやすい情報提供
- 情報提供と心理社会的なサポートを統合的に実施
- 双方向のコミュニケーション(一方通行の説明ではなく、話し合い)

これは、遺伝医療にのみあてはまる特別なことではない  
一般診療でも実施している／実施すべきことが多い

インターネットやAIの活用も進みつつある中で  
古典的な遺伝カウンセリングが必要な機会は減っている

# 遺伝性腫瘍の着床前診断(PGT-M)

# いろいろな遺伝性腫瘍

主な遺伝性腫瘍	見られる可能性のある主ながん	主な関連遺伝子
遺伝性乳がん卵巣がん	乳がん、卵巣がん、 (すい臓がん、前立腺がんなど)	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i>
カウデン症候群	乳がん、子宮体がん、甲状腺がんなど (消化管ポリープ、大頭症、皮膚症状も)	<i>PTEN</i>
リー・フラウメニ症候群	乳がん、骨肉腫、軟部肉腫、脳腫瘍、 副腎皮質がん、白血病、肺がん、 その他いろいろながん	<i>TP53</i>
リンチ症候群	大腸がん、子宮体がん、小腸がん、 泌尿器のがん、胃がん、卵巣がんなど	<i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>PMS2</i> , <i>MSH6</i>
ポイツ・イエガース症候群	大腸がん、胃がん、乳がん、卵巣がん、 すい臓癌など（消化管ポリープも）	<i>STK11</i>
遺伝性びまん性胃がん	胃がん、乳がんなど	<i>CDH1</i>
家族性大腸ポリポーシス	大腸ポリープ、大腸がんなど	<i>APC</i> <i>MUTYH</i>
多発性内分泌腫瘍症2型	甲状腺髓様がん、副腎の褐色細胞腫など	<i>RET</i>

\*このほかにも、たくさんの遺伝性腫瘍が知られています。

\*必ずしもすべての種類のがんが見られるわけではありません。

# すべてのがんは、遺伝子の異常が原因で生じている

- 90%～のがんは、いわゆる「遺伝」ではない

- 後天的な遺伝子の変化の積み重ねによる
- 子孫には遺伝しない

中間もあるが…

- 5～10%のがんは、遺伝性

- がんを起こしやすい遺伝子の異常が親から子に伝わることがある
- 生まれたときから、ある種の遺伝子異常をもっており、がんを発症しやすい体質となる

# 遺伝的にがんを発症しやすい体質について知っておくことのメリット

遺伝について知るのは怖いかもしないけれど・・・

- 自分のがんリスクを知っておくことで、がんの早期発見、早期治療に結びつけることができる
- 遺伝的な状況にあわせた、適切な治療や予防手段を講じることができる
- 自分の子どもや兄弟姉妹など血縁者の健康管理にも役立つ

がんの遺伝性を調べるための遺伝子の検査が行われるようになってきた

がんに遺伝的背景があることがわかつたら

→ それぞれのがんの特徴にあわせた対策を考慮

- 特別メニューでの定期的ながん検診
- 予防的手術
- 遺伝子状況に合った治療法を選択 など

# いろいろな遺伝性腫瘍

主な遺伝性腫瘍	見られる可能性のある主ながん	主な関連遺伝子
遺伝性乳がん卵巣がん	乳がん、卵巣がん、 (すい臓がん、前立腺がんなど)	<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i>
カウデン症候群	乳がん、子宮体がん、甲状腺がんなど (消化管ポリープ、大頭症、皮膚症状も)	<i>PTEN</i>
リー・フラウメニ症候群	乳がん、骨肉腫、軟部肉腫、脳腫瘍、 副腎皮質がん、白血病、肺がん、 その他いろいろながん	<i>TP53</i>
リンチ症候群	大腸がん、子宮体がん、小腸がん、 泌尿器のがん、胃がん、卵巣がんなど	<i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>PMS2</i> , <i>MSH6</i>
ポイツ・イエガース症候群	大腸がん、胃がん、乳がん、卵巣がん、 すい臓癌など（消化管ポリープも）	<i>STK11</i>
遺伝性びまん性胃がん	胃がん、乳がんなど	<i>CDH1</i>
家族性大腸ポリポーシス	大腸ポリープ、大腸がんなど	<i>APC</i> <i>MUTYH</i>
多発性内分泌腫瘍症2型	甲状腺髓様がん、副腎の褐色細胞腫など	<i>RET</i>

\*このほかにも、たくさんの遺伝性腫瘍が知られています。

\*必ずしもすべての種類のがんが見られるわけではありません。

## 着床前診断、出生前診断とは？

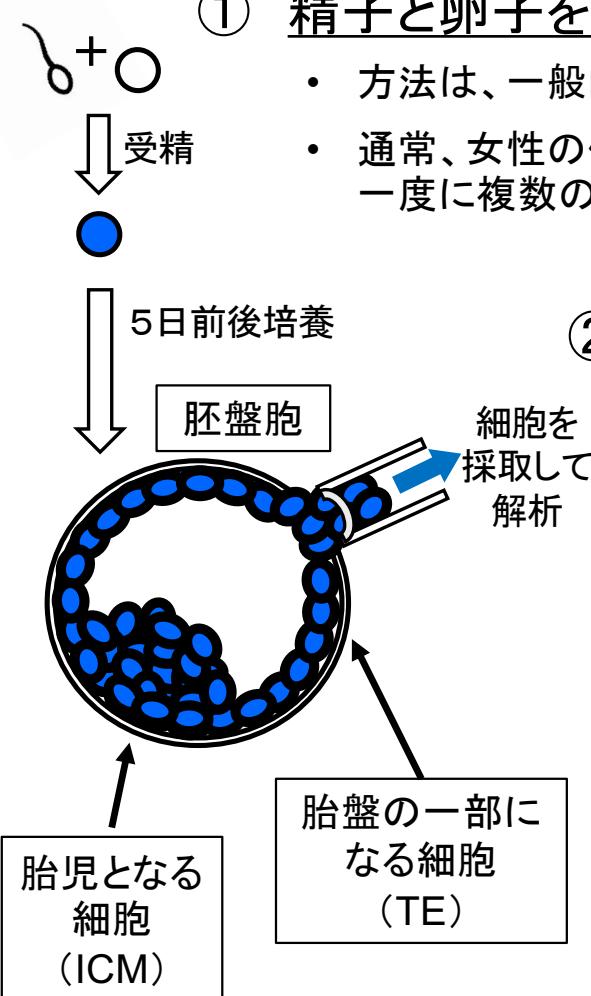
### 着床前診断=**妊娠前の検査**

- ・胚(受精卵)を調べて、遺伝子や染色体の状況に応じて選択した胚を子宮に移植する
- ・体外受精(顕微授精)で得られた胚(受精卵を5日前後培養したもの)の細胞を一部採取して、遺伝子や染色体を調べる

### 出生前診断=**妊娠後の検査**

- ・疾患によっては、胎児超音波検査や母体の血液で調べられる場合もあるが、多くは、妊娠後に絨毛検査で胎盤の細胞を採取したり、羊水検査で羊水中に浮いている胎児の細胞をしたりして遺伝子や染色体を解析する
- ・胎児に疾患が認められた場合には人工妊娠中絶を選択する場合がある

# 着床前診断(PGT)



## ① 精子と卵子を体外で受精させる

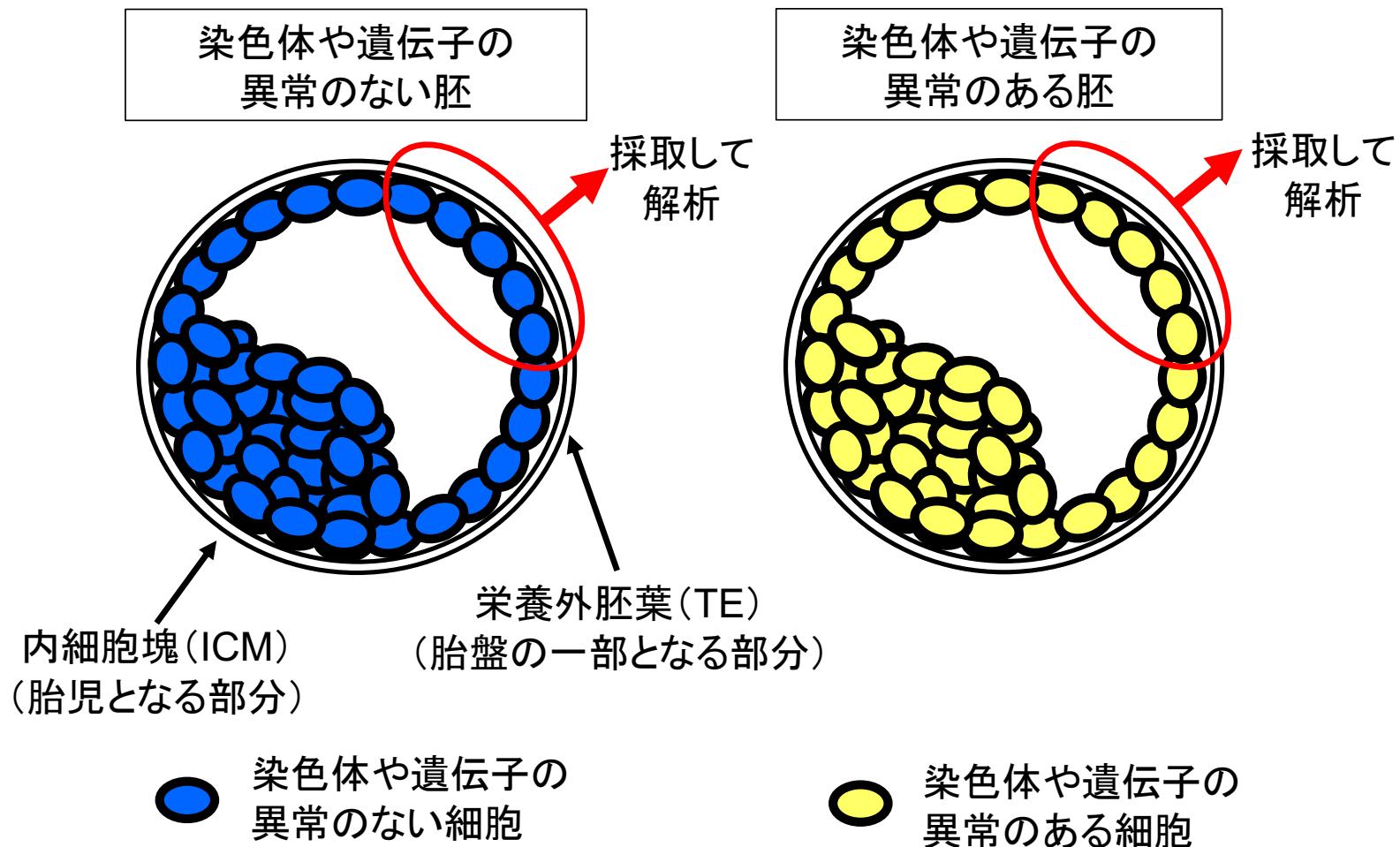
- ・ 方法は、一般的な不妊治療で用いられる体外受精、顕微授精と同じ
- ・ 通常、女性の側は卵巣を刺激する薬(飲み薬や注射など)を数日使用し、一度に複数の卵子を採取(膣から卵巣に針を刺して吸引)

## ② 5日前後培養した胚盤胞から細胞を採取

- ・ 5日目頃には約100個くらいの細胞に増えている
- ・ どの細胞も、最初の受精卵のコピーなので、遺伝子や染色体の状況は同じと考えられる
- ・ 胚盤胞のうち、胎盤になっていく部分の細胞を5~10個採取し、遺伝子や染色体の状況を調べる
- ・ その間、胚盤胞の残りの部分は凍結保存
- ・ この作業を複数の胚盤胞について実施、それぞれの胚盤胞の遺伝子や染色体の状況の解析結果に応じて、凍結中のものから子宮に移植する胚を選択

## PGT(着床前診断)の原理

受精から5~6日経った胚盤胞の細胞を5~10個採取して、染色体や遺伝子の状況を調べる



# 海外におけるPGT-M

## 海外のPGT-Mの現状

- ・ 欧米の主要国、あるいはアジア各国でも、遺伝性疾患のPGT-Mは、選択肢として利用できるようになっている国が多い
- ・ 成人発症性疾患、**遺伝性腫瘍**、外見にかかわる疾患など、医学的には軽度な疾患も含め、多数の遺伝性疾患を対象としたPGT-Mが実施されている
- ・ PGT-M実施時には、染色体を調べるPGT-Aも同時に実施することが多い
- ・ PGTは、研究ではなく臨床として実施され、個別症例の倫理審査は行われていないことがほとんど

## 英国におけるPGT-M

- ・国の機関である Human Fertilisation & Embryology Authority (HFEA) が管理
- ・実施回数などの条件付きで、公費負担 (NHS) で PGT-M が利用できる
- ・HFEA が認めた PGT-M 実施可能な遺伝性疾患は 2025 年 11 月 18 日現在、2006 疾患

<https://www.hfea.gov.uk/pgt-m-conditions/>

(例) 遺伝性乳がん卵巣がん (BRCA1 / BRCA2) 、リンチ症候群、家族性大腸ポリポーシス (FAP) 、  
リー・フラウメニ症候群、遺伝性網膜芽細胞腫、多発性内分泌腫瘍症 1 型 / 2 型、  
カウデン症候群、遺伝性びまん性胃がん、ポイツ・イエガース症候群、神経線維腫症 1 型 / 2 型、  
フォン・ヒッペル・リンドウ病、バート・ホッグ・デュベ症候群、遺伝性脊髄小脳変性症、  
ハンチントン病、遺伝性アルツハイマー病、遺伝性プリオン病、脊髄性筋萎縮症 (SMA) 、  
球脊髄性筋萎縮症、遺伝性 ALS 、シャルコー・マリー・トユース病、筋強直性ジストロフィー、  
デュシェンヌ / ベッカー型筋ジストロフィー、副腎白質ジストロフィー、ムコ多糖症、遺伝性魚鱗癬、  
多発性囊胞腎、網膜色素変性症、遺伝性難聴、遺伝性心筋症、QT 延長症候群、軟骨無形成症、  
骨形成不全症、ヘモグロビン異常症、マルファン症候群、先天性副腎過形成など

- ・移植ドナーとなるきょうだいを産むための HLA 検査も認められている
- ・リストにない疾患は、申請してリストに載せてもらう仕組み (症例ごとではなく)

## 英国のPGT-M対象疾患の考え方の転換点

- 当初は重篤な疾患が中心だったが、2006年に遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)とリンチ症候群が対象疾患リストに加わり、以下のような疾患のPGT-M実施が広がる大きな転換点となった
  - 発症率(浸透率)が100%でなくても
  - 成人発症性でも
  - 予防や治療がある程度可能な疾患でも
- HFEA長であったDame Suzi Leatherは、「これはデザイナーベビーへのslippery slopeではない。これらはあくまでも単一遺伝子疾患を対象としている。そして、何世代にもわたり、たとえば乳がんや卵巣がんに直面してきた家系の状況は本当に深刻であり、医療において、そうした人々が将来の不必要的痛みや苦しみを回避できる選択肢を提示できることは重要である」と述べている。

Dyer C. BMJ 332 (7551): 1174, 2006  
<https://PMC1463916/>
- 遺伝性乳がん卵巣がん(BRCA1/2)の病的バリアント保持者に対して意見聴取、自分としてはそこまでしないが、希望者が行うのは認めるとする意見が多数(Menon E, et al. Hum Reprod 22(6): 1573-1577, 2007)
- 一般人も、がん家系で悩む人におけるPGT-Mは容認する意見が多数

## 米国におけるPGT-M

- 多くの単一遺伝子疾患を対象に実施されている
  - 重篤な遺伝性疾患
  - 軽度な遺伝性疾患
  - 成人発症性の遺伝性疾患
  - 遺伝性のがん
  - 移植ドナーとなるきょうだいを産むためのHLA検査
- 実施可否は現場で判断
- 大手健康保険会社がPGT-Mの費用をカバーするようになってきている
- 商業的にPGT-M解析を請け負う検査機関が複数存在、ルーティン業務として検査可能
- 複数の単一遺伝子疾患を対象にPGT-Mを行う場合も
- 多くの場合、PGT-Aを並行して実施

## 米国生殖医学会(ASRM)の見解

Fertil Steril 90(3): S136-S143,2008、Fertil Steril 109(6): 989-992,2018、Fertil Steril 122(4): 607-611,2024

- PGT-Mで検知可能な疾患であれば、親から遺伝する可能性のある疾患のない子をもうけるために、PGT-Mは有効な手段
- 中絶を伴う妊娠後の出生前診断より、PGT-Mのほう受け入れやすい
- 安全で有効な治療法がない成人発症性の疾患のPGT-Mも正当化される
- 生殖の自由な権利から考えて、軽度な疾患や、100%発症するわけではない疾患のPGT-Mも、倫理的に認められる



Hereditary Cancer &  
Genetic Testing

Risk Management &  
Treatment

Research

Support & Public  
Policy

Resources



DONATE

Home / Risk Management & Treatment / Fertility and Family Planning / Preimplantation Genetic Testing

# PREIMPLANTATION GENETIC TESTING

Understand the effects of cancer treatment and prevention on fertility and family planning and options for assisted reproduction.

## PREIMPLANTATION GENETIC TESTING (PGT)

PGT (also known as preimplantation genetic diagnosis or PGD) is a medical procedure that allows people who carry an inherited mutation linked to cancer (such as BRCA1, MSH2, etc.) to have children who do not have the mutation. The process requires the same steps involved in assisted reproductive

いろいろな遺伝性腫瘍の当事者団体(患者家族会)には、  
かなり前からPGT-Mの情報が提示されている

chromosomes in order to maximize the chance of a successful pregnancy and healthy child. This process identifies the healthiest embryos that do not carry the mutation. These embryos can later be thawed and implanted.

Men with mutations have a 50/50 chance of passing on their mutation to each of their children. As with

# リー・フラウメニ症候群の患者家族会 若い人たちのキャンプにて

(※)リー・フラウメニ症候群

遺伝性腫瘍のひとつ。小児から大人まで様々な種類のがんを発症するリスクが高くなる。  
親から子に1／2の確率で遺伝する。

2年に1度開かれる Youth Workshop では、  
若い患者さんたちが、  
今後、子どもをもうけるかもうけないか、  
着床前診断(PGT-M)や  
養子を利用するなどについて、  
活発に意見交換している



## 海外でもPGT-Mに対する反対意見はあるが…

- ・欧米では、PGT-Mや出生前診断について、多方面から論点をあげて、かなり突っ込んだ議論を行ってきた結果、人種や民族、宗教観、価値観が多様な人々の中で、議論してもひとつの結論には達しないという結論に達した
- ・支持する立場、支持しない立場、それぞれの意見が整理されてきた
- ・皆が合意する唯一の方向性を定めることができなければ、良い悪いを医療者が決めるのではなく、本人の選択とする考え方が主流
- ・医療者側は、人々が利用可能な“**選択肢**”としてPGT-Mの情報を提供
- ・倫理的な議論としては、個人の選択の権利や意思尊重、生殖の自由、医療への公平なアクセスの保証といった点が重要視されている
- ・PGT-Mが技術的に可能であるときに、PGT-Mを希望する遺伝性疾患の当事者に対し、他人がそれを止めることができ倫理的に正当化され得るのかという論点も

# 海外のPGT-Mの現状から考える日本の課題

# 日本産科婦人科学会に考えてほしいこと①

## 重篤な疾患のみ適用をみとめる時代は終わっている

日本産科婦人科学会(日産婦)の見解(学会サイトより閲覧可能)

着床前遺伝学的検査の適応は、「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」

たとえば、遺伝性のがんは

- 小児期発症ではない場合も多い
- がん発症リスクは100%ではない
- ある程度、予防や治療が可能である

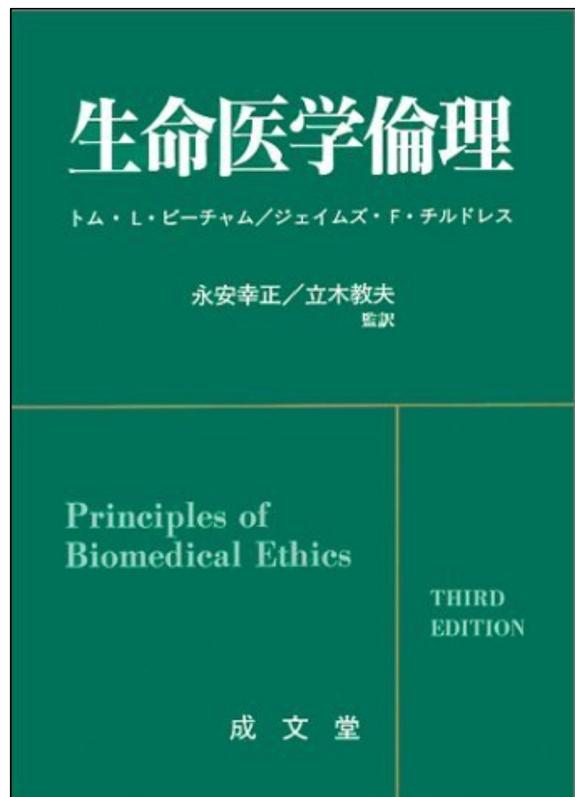
欧米やアジアの国でも  
遺伝性腫瘍のPGT-Mは普通に利用可能なのに  
日本の人々から選択肢を奪う権利が  
学会にあるのか？

遺伝性腫瘍家系の人々がPGT-Mを利用する権利は認められないのか？？

## 欧米の生命倫理学の議論から

現代における多様な価値観の存在を踏まえ、  
意見の不一致が避けられないことが増えてきたことを前提に、  
立場や価値観が異なる人の間で医療を行っていくために考えられた原則

日本では、胚を選別することは「倫理的な問題」と語られがちだが、  
欧米の生命倫理学で大事にされていることは異なる



## ビーチャムとチルドレス『生命医学的倫理の諸原則』に示された4原則

- ① Respect for Autonomy 自律の尊重(自己決定の尊重、真実告知、プライバシー保護)
- ② Beneficence 善行、仁恵、恩恵(対象者が最大限の利益を受けられるようにする)
- ③ Nonmalficience 無危害(対象者に対して害を与えない)
- ④ Justice 公平、正義(どの対象者に対しても、公平、公正に対応)

- PGT-Mのような問題は、立場によって是非の判断が異なる「倫理的ジレンマ」の生じる状況で、唯一の結論は出ないと認識されている
- ジレンマの生じる状況では、当事者の意思を尊重することが原則

さらに、4番目の公平原則の意味するところを考えると…

- ◆ 標準的な医療への公平なアクセス権の保証
- ◆ 医療資源の公平な配分

標準的な医療を利用できる度合いが  
居住地や経済的な状況により  
大きく異なるように

PGT-Mが標準的な「選択肢」と  
されるのであれば、  
PGT-Mを利用する医療機関の  
地域による偏りや費用の問題も  
倫理的問題と捉えられる

知っている人だけが利用できる選択肢という状況も  
公平原則に反することになるので  
遺伝性疾患の当事者全員に  
PGT-Mという選択肢の存在を知らせる必要が出てくる

## 日本産科婦人科学会に考えてほしいこと②

### 個別審査手続きは、倫理的に不適切、かつ、プライバシーの侵害

- ・患者家族に、PGT-Mという選択肢が利用可能であることを提示し、それを利用するかどうかを個人個人が決断するというのが、本来あるべき流れ
- ・PGT-Mを希望する個人の意思を先に確認しておきながら、その選択を認めるかどうかを大勢の人たちが議論することは、プライバシーの問題もあるし、承認されないと心配しながら長期間待たせることで、海外では存在しない心理的負担を作り出している
- ・当事者が「大変だ」「避けたい」と思っているのに「倫理審査で非承認」と伝えることは、相手の思いを否定し、傷つける可能性がある
- ・同じ疾患でも、家族の病歴(重篤な症状のある人が既にいるかいないか)や、社会的背景などにより承認、非承認の判断がわかれるのは不公平
- ・疾患に悩み切実な思いを抱えた当事者が、熟慮の末PGT-Mを希望して来院された後に、審査申請書類を整えるために、複数施設で何度も遺伝カウンセリングを行う必要性は低い
- ・自身や家族に既に疾患がみられていて、疾患についてよく知っている人たちに、必ずしも当該疾患に詳しくない医療者が対応することの限界もある
- ・疾患を乗り越えて前向きに頑張ってきた患者・家族が、PGT-Mを認めてもらうために「こんなに大変でつらい」と訴えなければいけないのも、患者・家族の心理的負担を増やす可能性がある

## がん診療に従事する医療者に考えてほしいこと① 遺伝子の変化(バリアント)の病的意義の評価を綿密に行ってほしい

- ・がん患者の遺伝的素因であることが疑われる遺伝子配列の変化が見つかっても、それが真の病因とは言えない場合があり、その変化を対象にPGT-Mを実施しても、遺伝性腫瘍は避けられない
- ・遺伝性腫瘍の診断現場や検査機関では、検査結果がPGT-Mなどに用いられる可能性があることを念頭において、バリアントの病的意義を慎重に評価する必要がある
- ・日本では、遺伝性腫瘍を扱う診療現場でのバリアントの病的意義の評価が、欧米ほどきちんと行われていないため、PGT-M申請時に日産婦で当該バリアントが真の病因かどうか審査しているが、本来それは日産婦の仕事ではなく、検査機関と現病科の責務
- ・PGT-M担当現場では、遺伝性腫瘍に詳しくなくても、遺伝性腫瘍の担当医から責任もつて紹介された人のPGT-Mを請け負う仕組みが望ましい

## がん診療に従事する医療者に考えてほしいこと②

### 遺伝性腫瘍が疑われる人々に早い段階からPGT-M情報の提供を！

- ・人々が挙児、結婚、就労、就学などを考える際に、将来実際にPGT-Mを利用するかどうかは別にして、PGT-Mという手段があることを知っていることが人生設計を左右することがある
- ・遺伝性腫瘍に直面した人々が、PGT-Mの存在を知ることで、人生に少し希望がもてる場合もある
- ・遺伝性腫瘍の診断がつく前から（がんの遺伝性の可能性について話をする最初の段階、遺伝学的検査の前の段階から）、PGT-Mという選択肢があることを情報提供してほしい
- ・PGT-Mの実際は一般には知られていないことが多いので、聞かれなくても、医療者からPGT-Mという選択肢の情報を提供する
- ・PGT-Mの普及とともに、遺伝性腫瘍の遺伝学的検査受検率も増加する可能性がある

## がん診療に従事する医療者に考えてほしいこと②

### 遺伝性腫瘍が疑われる人々に早い段階からPGT-M情報の提供を！ (つづき)

- ・ 医療者が最初の段階で、この疾患はPGT-Mはできないだろうと言わないで！！
- ・ 日本では確かに申請しても承認されない可能性もあるし、手続きの煩雑さや費用の問題もあるが、今後制度は変わるかもしれない、とにかくそういう選択肢があるということは知っておいて、と伝えてほしい
- ・ 目の前の患者さんが子どもをもうける予定がない場合でも、PGT-Mの話はしてほしい  
→→遺伝性腫瘍の話は、患者さんの血縁者の方々にも広がる可能性があるので、患者さんが血縁者に話をする際に、PGT-Mの存在を知っていると話しやすい場合がある

# がん患者・家族、そして一般の人たちに考えてほしいこと

## PGT-Mや出生前診断については、個々に異なる考えがあってよい お互いに異なる考えも認め合う社会を目指したい

- 人々がPGT-Mを利用する事が正しいか正しくないかについては、立場や価値観が違えば結論は異なる可能性があり、正解はひとつではない
- 海外では、PGT-Mは利用したい人が選ぶことができる“選択肢”と考えられている
- 私たちは、人生のいろいろな時点において様々な選択をするし、異なる人が異なる選択をすることは多々あるが、社会において個人個人の異なる選択を互いに尊重しあうことが大切
  - PGT-Mを利用するつもりがない人や遺伝性腫瘍とかかわりのない人も、遺伝性腫瘍のPGT-Mを利用したいという人たちがPGT-Mをスムーズに利用できるような体制が整うよう応援してほしい
  - PGT-Mを利用したい人達も、PGT-Mを希望しない人たちの気持ちや考え方を尊重してほしい
- 遺伝性腫瘍の背景にある遺伝子の状況を調べる遺伝子検査（遺伝学的検査）は有用であり、がんの遺伝性がわかれれば、その情報に基づいて適切な治療や予防を行うことができるとともに、PGT-Mという選択肢も検討することができるようになる
- 情報が多くて悩むことがあるのは事実だが、それでもPGT-Mの存在は知っていてよい情報である

## 日本の課題はほかにも多々

- PGT-M実施可能な生殖医療機関の施設要件の緩和が必要(施設が足りない！)
- 費用負担の問題(健康保険適用の体外受精との併用を認めてほしい)
- 胚(受精卵)の染色体異常率は高いので、せっかくPGT-Mができても、胚を子宮に戻したときに妊娠しなかったり流産する可能性が多々あるため、PGT-Mと同時に胚の染色体状況を調べるPGT-Aを併用できるようにしてほしい
- PGT-Mの技術的問題についての議論を進めることも必要(正確性の向上、解析が難しい遺伝子状況を調べる方法の開発など)

# 私たちはこれから、遺伝性腫瘍のPGT-Mをどう捉えていくべきか？

- 海外では標準的な選択肢となりつつある今、日本でどうするか議論していきましょうという時期は過ぎている
- 異なる立場や意見の人たちが、自身の主張を曲げることなく、お互いの考え方、気持ちを理解し、自身の主張と異なる意見も尊重し、認め合うことが重要
- 最終的には、医療者側は選択肢としてのPGT-Mを整備し、患者・家族はPGT-Mを利用するかしないか自律的に決断する仕組みにしていくべき
- PGT-Mが、標準的に提示される選択肢とされるのであれば、標準的な医療を利用できる度合いが居住地や経済的な状況により大きく異なるように、標準的な医療への公平なアクセス権の保証も考えねばならない
- 知っている人だけが利用できる選択肢という状況も不公平であり、疾患患者・家族など関係する人々全員にPGT-Mという選択肢の存在を知らせる必要が出てくる

## 今後を考える

- 医療者の中で慎重論の意見が多くても、PGT-Mを希望する人が少数であっても、海外で当たり前に利用可能な技術を、いつまでも日本ではできない状態、あるいは、実施までが大変な状態を続けていくことこそが、倫理的に問題
- 日本の患者、家族、医療者におけるPGT-Mの認知度は低いので、そうした人たちの意向調査をして、皆が消極的だからといってPGT-Mはできなくてもよいとは言えない
- 医療者の側からの情報発信、選択肢の提示が必要
- がん診療の現場から、遺伝性腫瘍のPGT-Mを“選択肢”として利用可能とする体制づくりが必要だと主張して、日本産科婦人科学会を後押しすることもできるかもしれない
- がん治療の妊娠性温存で保管した卵子、精子、胚を戻す際のPGT-Mも必要

# おわりに

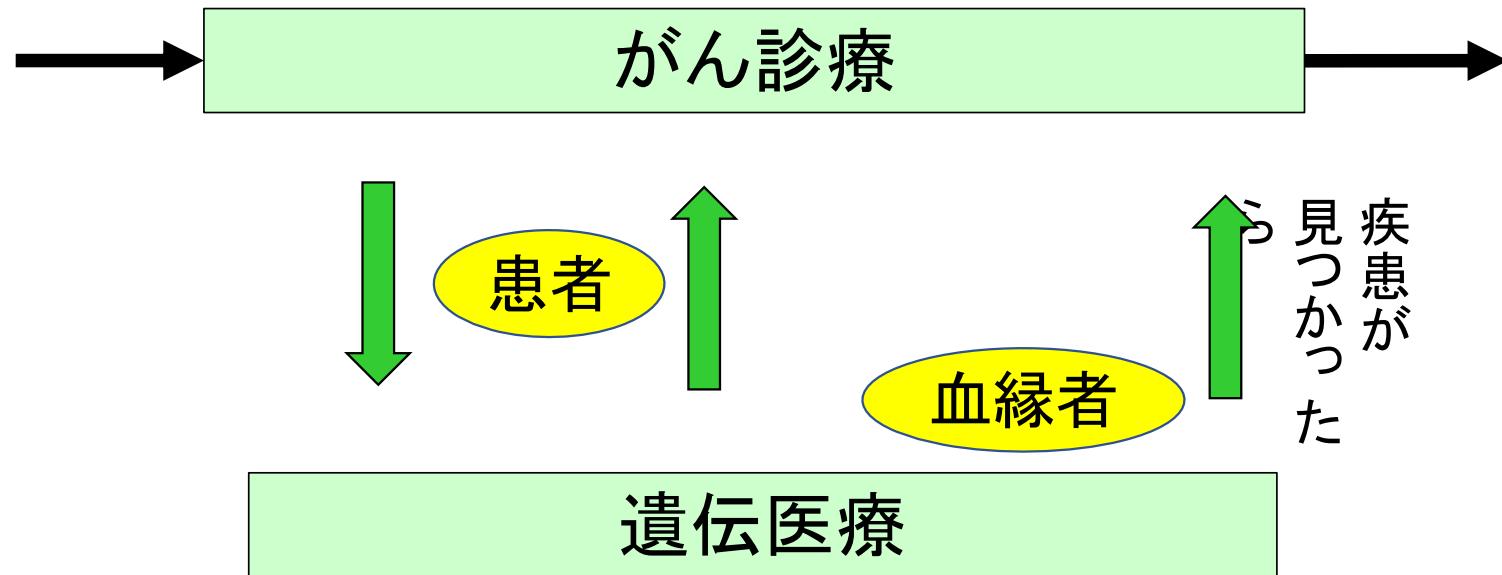
## 遺伝性腫瘍診療の目指す方向性

## 欧米の遺伝性腫瘍診療において、大きく変わってきたこと

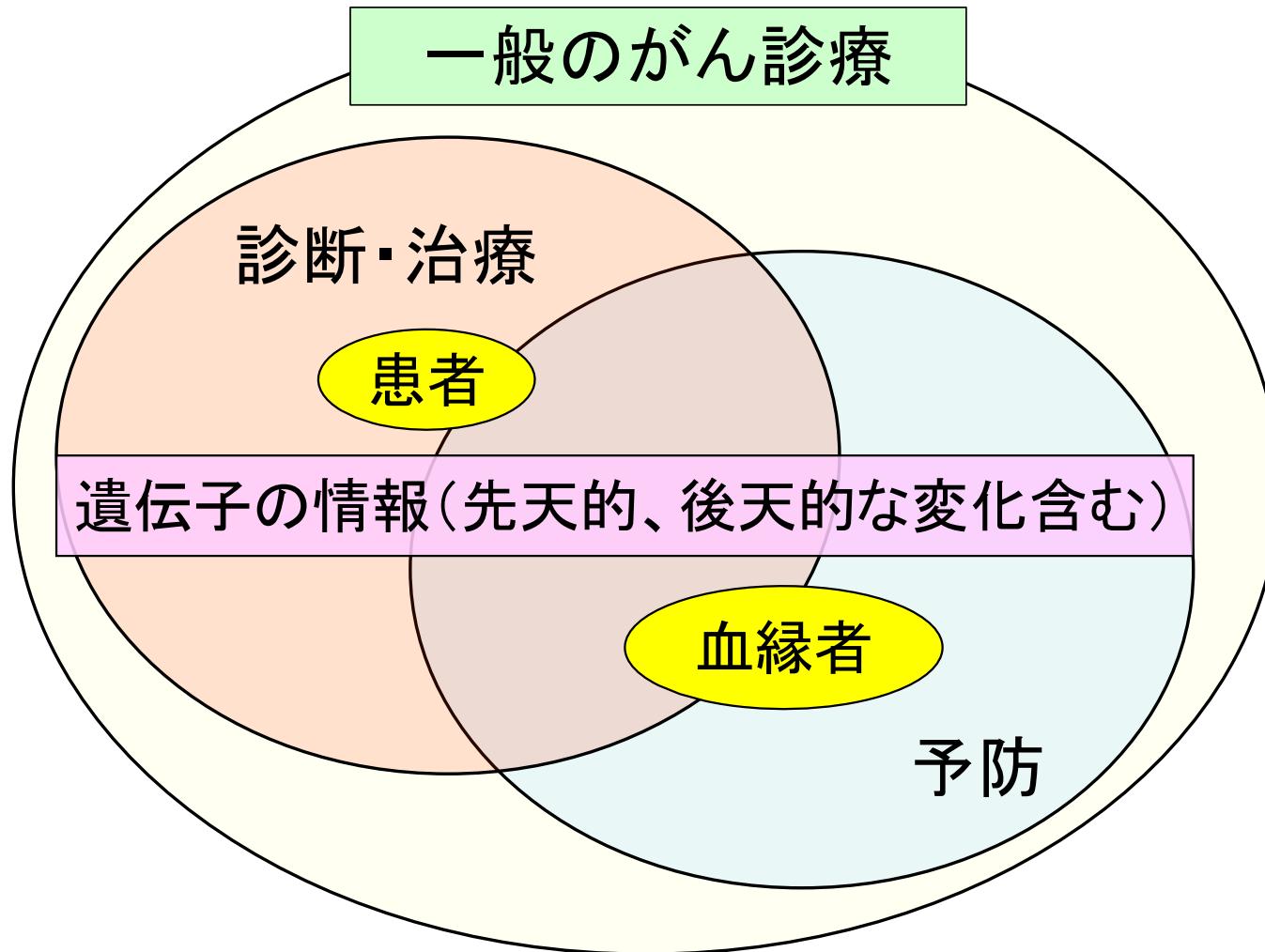
- より多くの人が、多数の遺伝子を一度に調べるようになってきた
- 検査前説明は簡略化
- 検査前説明では、遺伝子解析で答えがでないかもしれないこと、あいまいな結果が得られる可能性などの説明が中心
- 検査後の説明、話し合いがより重要になってきた
- その人のがん細胞、生殖細胞の遺伝子状況に応じて、治療、予防方針決定

日本の遺伝の専門家は、がん診療における遺伝の話の仕方が  
海外において、このように急速に変化してきている状況に  
必ずしもついていくないかもしれない

## 現在の日本において目指している2本立て方式



## 欧米先進国で目指しているがん診療モデル



## 今後は、がん診療の専門家が遺伝子の検査について説明できることが必要になってくる！

- ・ 遺伝性腫瘍診療には「遺伝カウンセリング」が重要と叫ぶ遺伝の専門家は多いが、がんの遺伝性について話し合う際には、遺伝の知識だけでなく、がんの診断、治療、予防などの知識がないと充実した話し合いはできない
- ・ がん診療の専門家と遺伝医療の専門家が、お互いに情報を共有し学び合う姿勢が大事
- ・ 今後は、がん診療の中で遺伝情報を扱う機会が増えることが予想されるので、がんの専門家ががんの遺伝学の知識を増やすことが有意義で早道であろう

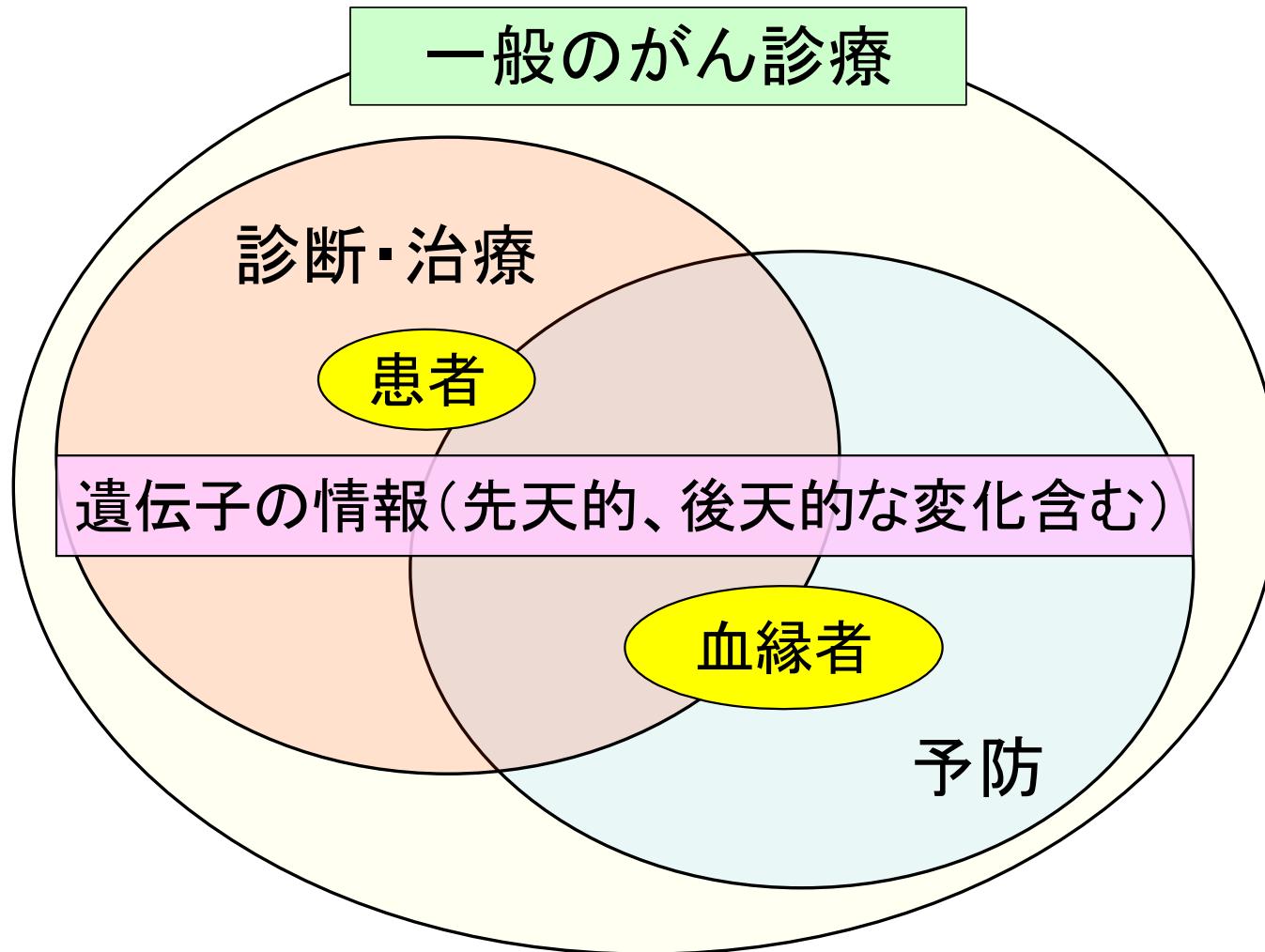
- ・ がん診療に詳しくない遺伝外来担当者の手には負えないかも
- ・ がん診療の中で、遺伝情報を活発に利用する時代に

# がん診療における、遺伝子やゲノムの情報の利用はどんどん進む 欧米では…

- 遺伝子やゲノムの解析は、一般的ながん診療において当たり前に行われる時代となりつつある
- 遺伝カウンセリング面談は減ってきた
- 公的な機関によるインターネット上のきちんとした情報発信が増加
- 一般の人が、遺伝子検査になじんできた
- 特別扱いしないことで、一般の人々における偏見や罪悪感も減る



## 欧米先進国で目指しているがん診療モデル



## 遺伝子の状況を知ることは怖いかもしれないが…

- がんの臨床現場で遺伝子の情報を使う場面が増えている
- 知らないでいることのデメリットが大きい場合も

### <日本の問題点>

- がんの遺伝性に関しては、日本ではこれまで、患者・家族の心理的負担等に配慮して、医療の中であまり積極的に取り上げてこなかった歴史があり、医療者が遺伝子関連の話に慣れていない場合もある
- 日本では、遺伝子の検査やその後の診療の健康保険適用の範囲が限られている
- がん未発症者の遺伝子の検査や予防策は、健康保険適用がない
- 遺伝子の検査で予想した結果が得られなかったり、解釈の難しい結果が得られる場合もあり、専門的な知識の共有、集積が重要

## Update on Genetic Counselor Practice and Recommendations for Pediatric Cancer Predisposition Evaluation and Surveillance



Kristin Zelley<sup>1</sup>, Jaclyn Schienda<sup>2</sup>, Bailey Gallinger<sup>3,4</sup>, Wendy K. Kohlmann<sup>5</sup>, Rose B. McGee<sup>6</sup>,  
Sarah R. Scallon<sup>7</sup>, and Kami Wolfe Schneider<sup>8,9</sup>

Zelley K, et al. Clinical Cancer Research 30(18): 3983-3989, 2024

がんの診断がついて1～2ヶ月以内に、遅滞なく必要な遺伝子の検査が行われることが大切で、遺伝カウンセリングや遺伝外来の利用は、状況により前後してもよいと述べている

遺伝子の検査は遺伝外来で遺伝カウンセリングを経て実施、  
という時代は終わりつつある

## 10年、20年先には…

- 遺伝カウンセリング体制、スタイルは今とは大きく違っているかも
  - 遺伝性腫瘍の遺伝学的検査は、一般的な検査とみなされているかも
  - 誰もが、がん発症前に自分のDNA配列を調べるようになっているかも
  - がんの専門家と遺伝の専門家の役割は、今とは全然異なるかも
- 
- 究極の目標は、遺伝子の情報を活かした、より優れたがんの治療、予防
  - この目標を目指して、診療モデルは柔軟に変えていくべき

## 私たちの目指す方向性は…

究極の目標は、遺伝子の情報をがんの診断、治療、予防に活かすこと！

- 究極の目標、長期的な展望を意識しながら
- 目の前の業務をこなすだけでなく、本質的に大事なことはなにか、ビジョンをもって、そのビジョンを目指して
- 臨床遺伝の専門家もがんの専門家も、どんどん変わる医科学的な知識を活かしながら、常に知識を増やし、お互いに情報交換しながら学びあい、よりよい診療体制、連携のあり方を考えていくことが重要
- 日本の保険診療制度、薬事行政に切り込むことも必要な時期に来ているのではないか

昔ながらの遺伝カウンセリングは減ってきた

しかし、それは遺伝子の情報を使わなくなつたからではない

むしろ、臨床現場で当たり前のように遺伝子の情報を使うようになつてきたからである

遺伝子の情報の重要性が多くの医療現場で認識されるうようになつてきた今の時代において、どのような診療の流れにすべきかを考える必要がある！！

## “遺伝カウンセリング”にこだわらないことも必要

- 遺伝カウンセリングを充実させることが目的ではなく、遺伝子情報を診療に活かすことが目標
- そのために、各病院の状況やスタッフ陣容に合わせて様々なパターンでかまわないので、検査対象者の拾い上げ、患者・家族への情報提供、遺伝子情報を治療・健康管理に活かす体制を構築、充実させることが重要
- 遺伝専門職でなくても、関連する情報提供や話し合いは実施してよい（実施すべき）
- 遺伝カウンセリングと呼んでもよいし、呼ばなくともよいし、誰が担当してもよい
- 遺伝カウンセリング外来をつくることがゴールではないし、遺伝カウンセラーを雇用すればよいというものでもない
  
- がんの遺伝性に関する遺伝子の検査は、強制ではないとしても、治療や予防のために推奨される検査と考えられる場合があり、遺伝の専門家が、遺伝診療における原則として「知らないでいる権利」や「患者の自由意思による検査選択」を振りかざさないようにすべき場面がある

## 田村のつぶやき(愚痴)…米国はゴール指向型、日本は過程指向型

- ◆ 米国の診療はgoal-oriented(ゴール指向型)、日本はprocess-oriented(過程指向型)であると感じられる(筆者私見)
- ◆ 米国では、遺伝子の情報を疾患の治療や予防に活用するという確固たる目標が多くの人々に共有されており、そのために何をすればよいか考え、時には遺伝カウンセリングを省略したり家族歴聴取を後回しにしたりすることもいとわない
- ◆ 一方、日本では、遺伝子の検査を行うために、施設認定はどうするのか、遺伝カウンセリングはどうするのか、誰が対応するのかといった体制ルールを決めて、ルールに沿って診療を行うことが第一で、それが無理な施設では遺伝子の検査も予防も扱うことができないし、健康保険適用がない検査は実施できなくとも仕方がないとあきらめてしまいがち
- ◆ 施設認定やエキスパートパネルなど一度決めた仕組みは簡単には変更されない
- ◆ 形式重視の日本のやり方の良さもあるかもしれないが、圧倒的なスピードで変化を遂げながら前進している米国の状況との差は聞くばかり

できることから少しずつ。  
信念(ビジョン)をもって、柔軟な取り組みを！  
走りながら体制づくりを！(東大 加藤元博先生より)

ご清聴ありがとうございました  
ご質問、ご意見は、こちらまで

田村 智英子 [c\\_tamura@t3.rim.or.jp](mailto:c_tamura@t3.rim.or.jp)

FMC東京クリニックでは  
オンラインの相談も受け付けています  
(クリニックのHPからお申込みください)

