

遺伝性疾患の着床前遺伝学的検査

-当事者として想うこと-

R B （網膜芽細胞腫） ピアサポートの会
野口麻衣子

「自分の子供には、健康でいてほしい」

RBピアサポートの会 概要

■**設立日**：2018年3月21日

■**会員数**：75人（2022年11月現在）

正会員（患者本人）29人、副会員（患者家族）46人

■**活動について**

- ① 患者支援体制の構築
- ② 成人期以降に起こる問題や悩みについて当事者同士でピアサポートができる環境構築
- ③ 遺伝や晩期合併症に関する情報収集・発信

病 気 が あ る 患 者 の サ ポ ー ト の た め の 活 動

R B 長 期 フォ ロ ー ア ッ プ 手 帳

治療の記録(まとめ)

受診・治療した病院	出生日	年 月 日
	最初に受診した病院	受診日: 年 月 日 (歳 カ月)
	RBと診断された病院	受診日: 年 月 日 (歳 カ月)
	治療した病院	(科/主治医) (科/主治医) (科/主治医)
発症形態など	発症形態	両側性 / 片側性(右・左) 遺伝性 / 非遺伝性 / 不明
	近親者の発症	無 / 有(続柄:)
	眼球摘出の有無	無 / 有(右・左・両眼) 手術日: 年 月 日 (歳 カ月) 年 月 日 (歳 カ月)
温存治療	全身化学療法	VEC・その他() 全 クール 年 月 日 ~ 年 月 日 (歳 カ月 ~ 歳 カ月)

8



温存治療	局所治療	選択的 眼動脈注入(眼動注) 右 回 / 左 回 光凝固(レーザー) 右 回 / 左 回 冷凍凝固 右 回 / 左 回 硝子体注入 右 回 / 左 回
		小線源治療(アイソトープ) 右 回 / 左 回 年 月 (歳 カ月) 右・左 年 月 (歳 カ月) 右・左
		放射線治療 無 ・ 有 詳細は11ページにご記入ください。
その他	二次がん・転移 無 / 有() 詳細は10ページにご記入ください。	
	遺伝子検査 した / していない 実施病院: 実施年齢: 年 月 (歳)	

point! 治療回数などは治療後一定期間が経過、治療回数が確定してからの記入をおすすめします。

9



病 気 が あ る 患 者 の サ ポ ー ト の た め の 活 動

R B 長 期 フォ ロ ー ア ッ プ 手 帳

■発行 2022年3月21日初版発行

■作製 R B ピアサポートの会

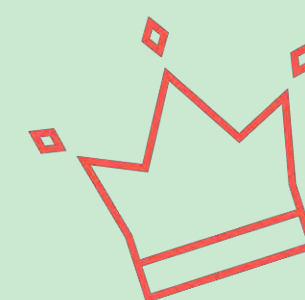
■初版 250冊作成

ダウンロード版をHPにて無料公開（P D F）

■送付先 小児がん拠点病院拠点病院以外の

治療実のある病院日本義眼研究所など34施設

■患者・家族 会員／非会員希望者 約70人



合計約

220

部

配布済み

網膜芽細胞腫について

- 網膜芽細胞腫（R B）は、約 17,000 人に 1 人の割合で発症します。
- 両眼に腫瘍ができる両側性と片眼のみに腫瘍ができる片側性があり、その比率は、両側性：片側性 = 1 : 2（2018 年の全国登録集計）です。
- 家系で一人しか R B を発病していない場合、その患者のきょうだいや患者の子が発病する可能性は以下のように推定されています。

両側性：患者の子には 49% / 患者のきょうだいには 3%

片側性：患者の子には 5% / 患者のきょうだいには 2%

- R B は、13 番染色体長腕の 13q14 という部位にある、がん抑制遺伝子「RB1」遺伝子の変異により発生します。身体の細胞には 23 対 46 本の染色体があり、同じ遺伝子が 2 つずつあります（男性の性染色体を除く）。もともと身体の RB1 遺伝子に変異がなく、偶然、網膜の一部の細胞だけで RB1 遺伝子が 2 つとも働かなくなると、腫瘍が発生することがあります。この場合は片側性で、遺伝性ではありません。遺伝性の場合、将来、網膜以外の部位にも別のがんが生じる可能性が普通の人より高いため、注意が必要です。

網膜芽細胞腫における PGT-Mの議論

2018年3月	遺伝性 R B 患者が国内で初めて着床前診断を申請
	当会より「遺伝性 R B 患者の着床前診断に関するアンケート」を（約 5 0 件）提出
6月	申請者へ「非承認」の審査結果
8月	日本産科婦人科学会が、約 2 0 年ぶりに「PGT-Mに関する倫理審議会」設置を決定 RBピアサポートの会より「着床前診断に関するアンケート」（1 1 5 件）提出。 ※RB患者・家族 7 9 件、その他の遺伝性疾患 3 6 件
2020年 1 月	約20年ぶりに国内で「PGT-Mに関する倫理審議会」が開催（全 3 回） 議論は3回に分けて行われ、遺伝性疾患に対するPGT-Mの公開議論が行われた。
2022年4月	「重篤性」の定義の明文化

「着床前」対象目のがん検討

日産婦審査へ 命の病気から拡大

受精卵の段階で、遺伝性の病気の有無を調べる着床前診断について、日本産科婦人科学会（日産婦）が、実施を認める対象を拡大するかどうかを検討している。これまで命にかかわる重篤な病気に限っていたが、失明のおそれがある病気でも認めるよう申請があった。日産婦は近く審査を始めるが、認められれば「命の選別」の広がり、拍車がかかるとの懸念もあり、論議を呼びそうだ。

「選別」拍車懸念も

着床前診断は、体外受精・伝性の病気を避け、異なせた受精卵の染色体や遺伝子を選別する技術。重い遺伝子を選べる技術。重い遺伝子に活用できるが、病気を避ける。害のある人の排除につながる。このため日産婦は、医療機関の申請を受けて1例ごとに審査し、限定的に実施を認めてきた。遺伝性の病気で2004〜15年度に認められたのは計120例。いずれも成人になる前に亡くなるか、人工呼吸器が必要など生命の維持が極めて難しい病気が多かった。今回のケースは、遺伝性の

●着床前診断の流れ

①採卵
②体外受精
③受精卵を育て、一部の細胞を採取
④認められた遺伝性の病気の有無を検査

野口さんは「自分のせいで七歳に苦しい思いをさせてしまい、親として罪悪感があった。今、認められれば、七歳が将来、家庭を作る時に選択肢になるのでは」と話す。

日産婦には容認論もあるが、「重篤とはやはり命にかかわること。失明が受け入れられるかどうかは慎重に考えるべき」とする意見も出ている。

東大医学研究所の神里彩子准教授（生命倫理）は、「今回の申請が認められれば、ほかの様々な病気も認められるきっかけになり、社会的な影響も大きい。本来は医師や患者に任せず、広く議論すべき重要な問題だ」と話している。

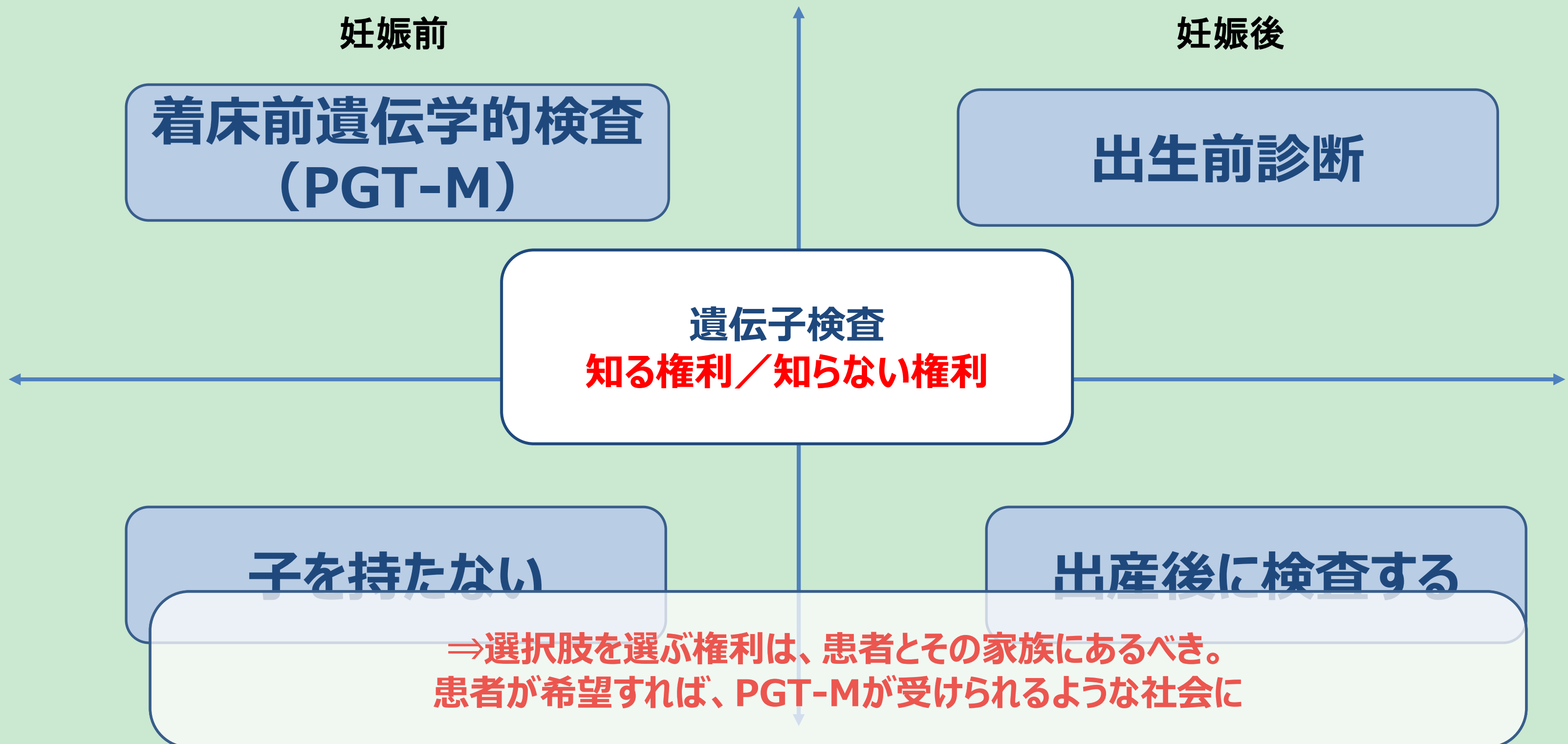
着床前診断に関するアンケート結果 (RB患者対象の回答：賛成)

- 娘が遺伝の問題にぶつかった時責められても何も言い返すことはできない。着床前診断が認められて主流になれば、娘の選択肢は広がる。本人がそれを選択するかしないかは置いといて、まず娘を含め同じ病気の人たちの選択肢を増やすことが重要だと思う。人それぞれ病気であれなけれ、幸せになる権利はあり、自由^に人生を選択する権利はある。(20代／両眼性患者の親)
- 子供は独身だが、この病気により出産、結婚にかなり慎重になっている。親としては人並みに結婚、出産を望んでいるが、もし遺伝した場合の事を考えると、私と同じ経験(治療の大変さ)をさせたくないのが本音。もし診断が可能なら色々な可能性が拓けてくると思う。(50代／両眼性患者の親)
- 治療しなければ生きられないなら、重い遺伝病だと思う。医療は命を救えれば、障害が残ってもQOLが低くても仕方がないのかもしれないが、障害のあるつらさは、患者でなければ理解できない。生きていれば素晴らしいことにかわりないが、私個人としては、子どもにつらい思いをさせたくない。我が子が将来、子どもが欲しいと思った時に選択肢が多くあることを望んでいる。(20代／両眼性患者の親)

着床前診断に関するアンケート結果 (RB患者対象の回答：どちらでもない)

- 同じ病気なら気持ちがわかってあげれると思った。でも違う病気とわかったなら、どうしてただろうと思うから。
(40代／両眼性患者本人／親子間遺伝あり)
- 受精卵はもう命。それを選別することは自分や自分の病気を否定されていると思う。こうあるべき！ではなく柔軟であって欲しい。
(50代／片眼性患者本人／親子間遺伝なし)
- 遺伝の確率が分かって対処できないのはあまりにもつらく、今の技術で選択肢を用意できるなら、子供を諦める、賭けに出るという他に選択肢があってもいい。ただ、日本でまだ遺伝カウンセリングが治療中に行われず、病中・病後のケアが圧倒的に不足している。親がよく知らず、子供もあやふやに聞いていることもある。遺伝性、非遺伝性に関わらず、成人して望めば検査→カウンセリングではなく、早い段階で専門家に話を聞き、子に伝えることができるよう、遺伝について考える土台となる体制作ること。その上での着床前診断でなければ破綻しかねない。そこがクリアされれば賛成。トータルではどちらとも言えないという気持ち。
(30代／片眼性患者の親)

遺伝に関するRB患者の選択肢は？



患者側が感じるPGT-Mの課題

PGT-Mの 課題	環境面	選択肢に関する情報の不足 申請から実施まで時間がかかる 実施できる施設が多くない
	精神面	『賛成』・『反対』で対立しているかのようにクローズアップ 「なぜ望むのか？」各個人の思いがどこまで審査に反映されるか 『どれだけ辛いのか？』にスポットが当たりがち

『どれだけ辛い？』にスポットが当たがち

■ アンケートや社会的啓発活動の過程で・・・

- ・PGT-Mを認めてもらうため、現状を訴えるには「**辛かった経験や不安・問題点**」をどんどんアピールしなくては。



私たちは、そんなに「辛いことだらけ、
不幸な人生」だったのか？
病気を持って生まれてきた子とその
家族は「不幸」なのか？

**「病気でも幸せに生きるという思い」
と
「こどもが健康に生まれてきて欲しい」
は共存できる！**



- ・「辛かった事をアピール」せずとも、平等な情報提供と支援が受けられ、どんな選択肢も尊重される社会に。
- ・一方で病気や障害が社会から無くなることはない。病気をもって生まれてきた患者のサポートも並行してめざす。

まとめ

- 遺伝に関する選択肢は、患者とその家族にこそあるべき
- 広く議論は必要であるが「生まれてくる子供には健康でいて欲しい」という患者の親としての願いのもと、PGT-Mを含めどんな選択肢も尊重される社会に
- 同時に、病気や障害を持った人々をサポートしていく体制の構築は必要