

遺伝性プリオン病の発症前診断と着床前診断の現状と考察

研究協力者：FMC東京クリニック 医療情報・遺伝カウンセリング部 田村智英子

プリオン病の発症前遺伝学的検査（発症前診断）について話し合いを希望する人々の背景

- 結婚や挙児計画を考えるため
 - ・ 結婚する側の責任として調べておきたい
 - ・ 遺伝していたら結婚をやめる
 - ・ 結婚相手や、相手の家族に要求された
 - ・ 結婚を反対されたので調べて結婚したい
 - ・ 結婚することは決めているが、調べておきたい
 - ・ 遺伝していたら挙児をやめる
 - ・ 遺伝していたら着床前・出生前診断を利用する
- 人生設計を考えるため
- 親や兄弟姉妹の発症に伴い自分自身の状況を知りたい

プリオン病の遺伝カウンセリングのポイント

- 疾患についての基本情報（自然歴、診断、治療の実際、遺伝形式など）の復習
- 発症前遺伝学的検査を受ける前の心理的な準備、家族の問題の整理についての話し合い
- 結果が陽性であったときの次世代への遺伝性を考慮した選択肢の情報提供（着床前診断など）

プリオン病の着床前診断（PGT-M）の現状

- 欧米やアジアの国では少数だが実施されるようになってきている。英国では国費でPGT-Mを利用できる。
- 日本では、日本産科婦人科学会がPGT-M実施の可否を一例ごとに審査する。現在の指針では、原則、成人に達する前に発症する疾患にて認めるとされているが、「原則」という語が2022年の改定指針から加わったことで、例外的に、遺伝性プリオン病のような成人発症性の重篤な神経疾患のPGT-M実施が認められる可能性も出てきたが、状況は不透明。

今後に向けて

- 日本において、遺伝性プリオン病の着床前診断が利用しやすくなれば、わかっておくメリットが出てくるので、発端者の遺伝子検査件数が増える可能性がある。

解説

遺伝性プリオン病家系の人々にとって、プリオン病という治療法のない重篤な疾患が遺伝している可能性があるという状況は、大変な心理的負担につながる。遺伝しているかはっきりさせたいという気持ちもあれば、知るのが怖い気持ちもあるであろう。日本では、サーベイランス事業推進により遺伝性プリオン病がある程度きちんと見つかるようになってきているが、血縁者における発症前遺伝学的検査や着床前診断の選択肢の話し合いは発展途上である。しかし、欧米では発症前診断や着床前診断の実施例は、少数ではあるが確実に増えてきており、今後日本においても患者・家族の選択肢をどのように整備するか、早急に検討していくことが必要である。さらには、遺伝子の状態による就労や就学、保険加入・支払いなどにおける差別を防ぐ法律などの整備も検討していかなければならない。日本において、今後支援のあり方や臨床における取り扱いのノウハウの蓄積、共有が望まれる。