

## 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会

O-73

京都、2016.12.16-17

遺伝性疾患に対する着床前診断の承認に関して

IVF なんばクリニック

中岡義晴、庵前美智子

IVF 大阪クリニック

福田愛作

HORAC グランフロント大阪クリニック

井上朋子、森本義晴

わが国では日本産科婦人科学会(日産婦)の倫理委員会の承認を得て初めて着床前診断(PGD)を実施することが可能となる。重篤な遺伝性疾患児を出生する可能性のある症例を対象とするPGDは、今までに2施設の大学病院で実施されているに過ぎない。PGDを希望される症例の中には、実施困難なPGDをあきらめ出生前診断を希望される症例がある。臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーを有する生殖医療施設である当院は、遺伝子解析を行う外部の大学と連携してPGDの申請を行っている。

現在、日産婦にPGD申請を行っている筋強直性ジストロフィ(DM)症例は、33歳女性、未妊、子宮内膜症合併。弟もDMに罹患。平成26年6月PGD目的にて当院紹介。海外の検査機関にSNPを用いた連鎖解析であるKaryomapping法で遺伝子解析するとして、日産婦に申請した。第1回目の審査では、症例は重篤性からPGD実施の適応であるとされたが、海外で広がっているKaryomapping法の診断実績が不十分、夫婦に対してその検査法で確実に診断できることの証明が無い、遺伝医学の専門家の参画が必須として非承認となった。その結果より、出生前診断においてDM解析で実績のある大学と共同研究することにし、夫婦の血液検査を用いてDMPK遺伝子のCTGリピート数の直接診断、遺伝子近傍のshort tandem repeatを用いた連鎖解析、さらにtriplet repeat primed PCRにより診断は可能と判明した。2回目の審査では、解析施設の大学が単にPGDの解析を実施するに對してだけでなく、申請症例に対して臨床に用いることに対する学内倫理承認を得ていないとの理由から承認が得られなかった。現在再度の申請準備中であり、さらにDM3例と副腎白質ジストロフィ1例を申請予定としている。

今回のPGD申請から、日産婦の倫理委員会は、我が国の臨床研究としてのPGDの成績を含めた現状報告と議事録の公開を行い、多くの学会員が議論する場を提供することがPGDの発展につながると考えられる。