

### 単一遺伝疾患に対する着床前診断(PGT-M)の申請結果

中岡義晴<sup>1</sup>、庵前美智子<sup>1</sup>、中野達也<sup>1</sup>、松本由香<sup>1</sup>、中村春樹<sup>1</sup>、山内博子<sup>1</sup>、  
松岡麻理<sup>1</sup>、太田志代<sup>1</sup>、北山利江<sup>1</sup>、勝佳奈子<sup>1</sup>、門上大祐<sup>1</sup>、森本義晴<sup>2</sup>

(1. IVF なんばクリニック、2. HORAC グランフロント大阪クリニック)

**【目的】** 単一遺伝子疾患に対する着床前診断(PGT-M)は、症例毎の審査による日本産科婦人科学会(日産婦)の承認が必要となる。当院から日産婦に申請した PGT-M 症例の審査結果を報告する。

**【対象】** 2014年8月から2020年5月までの間に、日産婦に申請した26例を対象とした。症例は疾患別に、筋強直性ジストロフィー(DM1)7例、デュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)6例、副腎白質ジストロフィー(ALD)4例、ペルセウスメルツバッハ病(PMD)1例、ペルオキシソーム形成異常症(PBD)1例、Walker warburg syndrome(WWS)1例、脊髄性筋萎縮症(SMARD1)1例、網膜芽細胞腫(RB)1例、先天性ネフローゼ症候群(CNS)1例、常染色体劣性多発性嚢胞腎(ARPKD)1例、ベッカー型筋ジストロフィー(BMD)1例、SOX2 関連眼疾患1例であった。

**【成績】** 申請した26例中19例が承認され、4例が非承認、3例が審査中である。1回目の申請で照会となった5例のうち、4例は承認された。照会となった内容は、罹患者(または児)の詳細な症状や遺伝子解析法の照会、紹介元以外での第三者遺伝カウンセリング実施の要求であった。1回目の申請で非承認の1例は、追加の資料提出による再申請で承認となった。非承認となった症例のうち、DM1、ARPKD、CNS、BMD各1例は確定で、DM1とRBの各1例は重篤性の解釈に関して再申請審査中である。解析方法の承認が得られなかった当院第1例目申請のDM1と原因遺伝子のバリエントに病原性がないと見なされたARPKD以外の非承認理由は、日産婦の定める重篤性に該当しないことであった。

**【結論】** 日産婦の症例毎の審査は、同一疾患でも疾患の特性や症状の重篤性により承認の有無が決定されている。非承認や照会となった症例も十分な資料を加えることで承認される可能性がある。症例のプライバシーを保った上で、日産婦からの照会理由や非承認の基準などの情報公開は、PGT-Mを希望する患者および関係医療者がPGT-Mを進める上で有用と考えられる。