

多様性をもって PGT-A の未来を考える

「遺伝カウンセラーから見た PGT-A（何をどのように伝えるべきか）」

庵前 美智子

医療法人 IVF なんばクリニック

日本における胚染色体異数性検査（Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy : PGT-A）の議論は、2013 年 12 月日本産科婦人科学会（日産婦）が着床前スクリーニング（Preimplantation Genetic Screening : PGS）に関するシンポジウムを開催したことに始まる。当時の日産婦の見解には、「診断する遺伝情報は、疾患の発症に関わる遺伝子・染色体の遺伝学的情報に限られ、スクリーニングを目的としない」と記載されていた。しかし、PGS を実施している施設が存在していたのも事実であり、PGS を希望する不妊症、不育症患者（患者）がいたのも事実である。その後、2017 年 9 月に PGT-A パイロット試験、2020 年 PGT-A の有用性に関する多施設共同研究の実施によりその有用性の検討が繰り返された。それらの結果を受け、日産婦は「着床前遺伝学的検査は、不妊症および不育症に悩む夫婦が妊娠成立の可能性の向上が期待できる、あるいは流産の回避につながる可能性がある手段の一つとして実施され」と明記した『不妊症および不育症を対象として着床前遺伝学的検査』に関する見解を 2022 年 1 月に発表した。PGT-A は、検討開始から 10 年近い歳月を経て、同年 9 月から一般治療として実施開始となった。

PGT-A が臨床研究から治療となり、実施施設も増加し、PGT-A のメリット、デメリットや日本国内での治療成績など、PGT-A に関する情報は飛躍的に増加した。このような状況においても、PGT-A は夢の治療であり、妊娠・出産に向けての福音、子どもを得るための最終、最良の手段と考える患者はまだまだ多い。また、2022 年 4 月生殖補助医療が保険化され、保険の範囲内では妊娠に至らなかった患者が、PGT-A を希望するケースも出てきている。しかし、国内で得られたエビデンスには、PGT-A は必ずしも全ての患者の期待に応えられる治療ではないという事実も存在する。

遺伝カウンセリング（GC）は、クライアント（CL）が自律的な選択をするに十分な情報提供をする場である。現状を把握し、CL に適した選択肢を自律的に選んでもらうプロセスを支援することが大事であると考え、常に CL に向き合っている。しかし、PGT-A の GC は、まず CL が PGT-A を知ること、理解することを目的としがちである。胚生検の影響、検査精度、モザイク胚の存在やその解釈など検査そのものに限界が存在する。また、妊娠率の向上、流産率の低下にはつながるが、それらは 100%・0%にはならない。CL のバックグラウンドを配慮したうえで、伝えなくてはいけないことも多々ある。結果として、一方的な情報提供に終わり、自律的な選択やそのプロセスへの支援には至らないこともある。更に、PGT-A を希望する CL は基本的には、健康で健全な社会生活を送っており、「不妊症、不育症」は、GC で扱う一般的な疾患とは一線を画すことへも配慮も必要である。

本シンポジウムでは、第二、第三の局面に突入した PGT-A の未来とそこにある GC の在り方を、これまでの経験と反省を踏まえ模索したい。