

第 66 回日本神経学会学術大会

0-42-4

大阪 2025 年 5 月 21 日～24 日

着床前遺伝学的検査 (PGT-M) 見解改定後の神経筋疾患の申請状況

Application status of neuromuscular diseases following revised ethical guidelines on preimplantation genetic testing for monogenic Disorders (PGT-M)

中岡義晴、小西晴久、門上大祐、庵前美智子、中野達也、森本義晴

IVF なんばクリニック IVF Namba Clinic

HORAC グランフロント大阪クリニック HORAC Grant Front Osaka Clinic

【目的】遺伝性疾患に対する着床前遺伝学的検査 (PGT-M) の実施に関して、1998 年に
出された日本産科婦人科学会 (日産婦) の見解が、倫理審議会を経て 2022 年に改定さ
れた。承認の基準となる重篤性の定義は「原則、成人に達する以前に日常生活を強く損
なう症状が出現し、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効
な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態」となり、
旧見解より適応の幅が広がった。さらに、日産婦で判断がつかない症例は、疾患や遺伝
の専門家などを含めた臨床倫理個別審査会 (個別審査会) で判断することとなった。今
回、見解改定後に PGT-M の承認を得るために日産婦に申請した神経筋疾患症例の申請状
況を報告する。

【方法】2022 年 1 月より 2024 年 10 月までの間に、当院より日産婦に申請した 37 症例
中神経筋疾患症例は 19 例であった。主な内訳は Duchenne 型筋ジストロフィーが 6 例、
筋強直性ジストロフィー (DM1) 5 例、福山型筋ジストロフィーが 3 例であった。

【結果】日産婦内で審議判定の出た 15 症例と、個別審査会で審議された 4 症例のうち
DMPK 遺伝子の CTG リピート数が少ない未産婦の DM1 女性と、父親が球脊髄性筋萎縮症
(SBMA) の保因女性は承認された。DM1 男性の 1 症例、筋萎縮性側索硬化症の 1 例は現
在審議中である。

【結論】旧見解の重篤性の適応外の症例においては、日産婦の PGT-M 審査小委員会だけ
での判断でなく、日本神経学会などの疾患の専門家がメンバーとなっている個別審査会
において慎重に審議されている。その結果、夫婦の個別的な生活・社会的背景を考慮し
て成人発症の SBMA 症例が承認された。治療薬の開発などによる医療の進歩が期待される
一方で、疾患を抱える当事者が多様な選択肢の中から自己決定できるような制度作りが求
められている。