第 67 回　日本小児神経学会学術集会
S7-5
米子（鳥取）、2025.6.4-7

着床前遺伝学的検査の現場から

庵前　美智子
医療法人　IVF なんばクリニック

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（Preimplantation Genetic Testing for Monogenic : PGT-M）は、1998 年日本産科婦人科学会が見解を発表したことに端を発する。6 年後の 2004 年、Duchenne 型筋ジストロフィーの PGT-M の申請症例が承認されたことで始まったことは周知の事実である。更に、2020 年 1 月以降、3 回にわたる PGT-M に関する倫理審議会が開催され、2022 年 1 月重篤性の定義を明文化した見解が発表された。見解の中で遺伝カウンセリング（GC）は、1998 年の見解の発表から 2022 年の改定に至るまで一貫して、重要であり必須であるとされている。

GC は、クライエント（CL）が自律的な選択をするために十分な情報提供をする場である。CL が現状を把握し、自分自身に適した選択肢を自律的に選んでもらうことが目的であるが、GC ではそこに至るまでのプロセスにも重きを置き、それを支援することが大事である。しかし、PGT-M を希望する CL にとっては、PGT-M を受けることは既に確定事項であることも少なくない。CL の質問や不安は、承認の可否にのみ留まることもあり、一般的な GC とは一線を画すこともある。

PGT-M の GC に来談する CL は、家系内に疾患の罹患者がいる、自身が発症しているというケースがほとんどである。発症者の療育や死別をも経験しており、同じことを再度経験することへの強い恐怖心を抱えていることもある。CL は、多種多様な背景を抱えてはいるが、疾患に対して疎ましいという思いはあっても、罹患者を疎ましいとは思っていない。しかし、次子は同じ疾患ではないことを願う、願いたいという気持ちと、それは許されるのだろうかという気持ちで揺れている。PGT-M を知るまでの経緯も様々で罹患児の主治医から情報提供を受けた CL もいれば、自分たちでインターネットを駆使して探し当てた CL もいる。PGT-M を希望するにあたり、申請、承認の可否や治療開始までの時間、経済的な負担など、思いのほか高いハードルに激昂する CL がいることも事実である。

本シンポジウムでは、PGT-M を希望し来談する CL の現状を報告するとともに、第二、第三の局面に突入した PGT-M の在り方、今後の課題、PGT-M を必要とするのは誰なのか、PGT-M は誰のための医療なのかを、これまでの経験と反省を踏まえ模索したい。