

第 13 回せとうち ART/SRHR 研究会
兵庫、2025. 4. 19

PGT-M の現状について

中岡義晴
医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

着床前検査の中でも、多くの施設で実施されている染色体検査（PGT-A、PGT-SR）に比べ、遺伝性疾患の検査（PGT-M）は、稀少疾患の臨床的特徴や遺伝子バリエーションに関する総論的な知識に加え、夫婦やその家系の個別性を理解する必要があるため、広範な知識と情報収集が必要となる。PGT-M 実施までには、日本産科婦人科学会（日産婦）の医学的見地からの承認および実施施設内倫理委員会の承認を得るための多くの手続きを要し、その複雑さと労力の大きさによる高いハードルがある。

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）に関する見解は、日産婦の倫理審議会を経て 2022 年に改定された。近年、先天異常児に対する未診断疾患イニシアチブや遺伝性がんを含むさまざまな疾患の遺伝子検査が実臨床に取り入れられ、遺伝に関する情報が一般の人々にも広く知られるようになってきた。医療の進歩に加え、女性のリプロダクティブ・ライツが人権の一部として重要視されるようになったことも、PGT-M への関心の高まりに寄与している。

日産婦が PGT-M 承認の基準とする「重篤性」の定義は、見解改定により「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態になる疾患で、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のある状態」となった。見解改定後は、産婦人科のみならず、遺伝関連学会、疾患関連学会、さらに人文分野の専門家も含め、PGT-M に関する広範な議論が行われる体制が整いつつある。異なる立場による多様な意見がある中で、当事者の立場を最優先に考慮することが重要視される一方、PGT-M を希望しない人々への配慮や、出生した罹患児の治療・療育といった社会福祉の充実も求められている。実際、見解改定後には、成人発症の球脊髄性筋萎縮症や網膜芽細胞腫などの感覚器癌にも適応が拡大している。

PGT-M の技術的進歩は著しく、胚盤胞培養技術、生検技術、胚凍結技術の向上により、PGT-M の妊娠率は飛躍的に向上した。胚盤胞からの複数細胞採取が可能になったことで、DNA 増幅に伴うアレルドロップアウトや DNA 増幅不良を大幅に減少させることができる。さらに、直接法に加えて Short tandem repeat (STR) 法などの間接法を併用することで、誤診断をほぼ防ぐことが可能となっている。PGT-M 症例の多くは不妊症ではないため、

PGT-M の妊娠率は比較的良好だが、女性の加齢による妊孕性低下には十分な注意が必要である。

今後は、遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）や家族性大腸ポリポーシスなどの遺伝性がんに対する PGT-M の適用についても、我が国で十分な議論が求められる。特に、がん治療前に卵子や胚を凍結している症例では、追加の体外受精の負担がないため、PGT-M をより実施しやすくなっている。

PGT-M には倫理的な課題が多く存在するため、専門家のみならず社会全体に開かれた議論の場を設ける必要がある。また、PGT-M を円滑に実施できるシステムの構築は、PGT-M を希望する夫婦だけでなく、その管理制度の維持にも有益であると考えられる。