

筋強直性ジストロフィーの着床前遺伝学的検査の申請・審議結果報告

Report on the results of the application and deliberation of preimplantation genetic testing for Myotonic Dystrophy Type 1.

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 小西晴久¹⁾ 門上大祐¹⁾ 中岡義晴¹⁾ 森本義晴²⁾

1) 医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

2) 医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

【背景】

筋強直性ジストロフィー（DM1）は、遺伝性筋疾患の中では最も発症頻度の高い疾患であり、表現型の幅が広いこと、母親からの遺伝の際に表現促進減少が起こり先天性 DM1 児の出生につながることが知られている。日本産科婦人科学会（日産婦）は 2022 年着床前遺伝学的検査（PGT-M）の見解改定を行い、2024 年 8 月には見解改定以降申請された症例が PGT-M 症例審査結果報告書という形で初めて公表された。DM1 は公表された報告書で最多の 13 症例が申請されている。

【方法】

当院では 2014 年以降、PGT-M の相談を受けており、2024 年末までに来院したクライアント（CL）は 103 例、うち DM1 は 18 例である。14 例が PGT-M を申請、1 例が検討中であり、当院での申請症例の背景と審議結果を報告する。

【結果】

申請した 14 例中、改定前の申請が 10 例、改定後が 4 例である。改定前 10 例中 8 例が承認、2 例が非承認となった。改定後に申請した 4 例中 3 例は承認、1 例が審議中である。申請を希望しなかった 3 例はいずれも改定前の来談であり、うち 1 例は男性罹患者症例だった。

非承認となった 2 例のうち、1 例は当院での PGT-M の解析方法に問題点が指摘された。1 例は CGT リピート数約 200 回女性罹患者で妊娠出産の既往歴はなかった。非承認の理由は、先天性 DM1 児のリスクが低いと考えられるとされ、2018 年 4 月以降 DM1 に関しては、女性罹患者で先天性 DM1 児の既往がある、または CGT リピート数が 300 回以上を承認基準としているとの通知があった。

改定後に申請した 4 例は全て改定前の承認基準には当てはまっておらず、承認された 3 例は改定前では承認されなかった可能性がある。

【考察】

PGT-M の審議は症例毎に行われ、疾患で審議されるものではない。しかし、先天性 DM1 児の既往のないリピート数が 100～150 回程度の女性罹患者症例が改定後には承認されたことから、今後も同様の症例が承認される可能性はありうる。これは PGT-M を望む DM1 患者にとっては朗報となるのではないだろうか。