

第 63 回 日本癌治療学会学術集会

会長企画パネルディスカッション：遺伝性腫瘍と着床前遺伝学検査

横浜、2025. 10. 16-18

タイトル：PGT-M～わが国の現状

PGT-M: The Current Status in Japan

IVF なんばクリニック

中岡義晴、庵前美智子、門上大祐、小西晴久、浅井淑子、森本義晴

遺伝医療の急速な進歩に伴い、さまざまな医療分野で遺伝子診断が行われるようになってきている。遺伝性疾患の遺伝子診断結果は、当事者の治療に役立つ一方で、次世代や近親者に影響を及ぼすことになる。着床前遺伝学的検査（PGT-M）は、妊娠前の受精卵（胚）に対し遺伝子検査を行うことにより、罹患児の妊娠回避を目的としている。その適応は重篤な遺伝性疾患児が出生する可能性のある症例に限定され、進行性の神経筋疾患症例が多数を占めている。

2022 年の見解改訂以降、日本産科婦人科学会（日産婦）は網膜芽細胞腫、ラブドイド腫瘍好発症候群、Fanconi 貧血（Wilms 腫瘍）の症例を承認し、遺伝性腫瘍に対しても PGT-M の実施が可能となってきた。適応基準の一つに、原則として成人に達する以前に発症する疾患であることが挙げられ、海外で広く PGT-M が実施されている遺伝性乳がん卵巣がん症候群や家族性大腸腺腫症などの成人期に発症する遺伝性腫瘍に対しては未だ審査・承認例はない。

現在、わが国で PGT-M の実施を希望する場合、実施施設と第三者機関による遺伝カウンセリング、生殖医療専門医・臨床遺伝専門医・疾患の専門医による承諾書、さらには臨床倫理個別審査会に至る場合には遺伝関連学会や疾患の関連学会の意見書が必要となる。日産婦の医学的審査の承認を得た後に、実施施設内倫理委員会での倫理的承認も必要となる。実施施設は実施までに膨大な労力を要し、患者も複雑な手続きに対応し、承認されるまでの長期間不安な時間を待つことになる。さらに、PGT-M の実施には体外受精が前提となるため、多額の費用を要する。PGT-M の実施には非常に高いハードルを越える必要があるため、現状のままでは、ごく限られた症例にしか実施できない。

今後は、実施承認施設の増加、申請手続きの簡略化、実施までの時間短縮、さらに PGT-M に対する助成金や保険適用など、経済的支援の拡充といった課題の解決が求められる。さらに、成人発症の遺伝性腫瘍などが PGT-M の対象となれば、症例数の増加が予想されるために、現行の審査制度での運用は困難になると考えられる。最終的には、日産婦が適応疾患を定め、承認施設が倫理委員会等での責任を持った判断で PGT-M を実施できる制度になることが望まれる。

