

## 第 48 回日本小児遺伝学会学術集会

OS1-2

名古屋 2026. 3. 6-7

### 遺伝性疾患の着床前遺伝学的検査 (PGT-M) における臨床倫理個別審査会症例の検討

中岡義晴<sup>1</sup>、庵前美智子<sup>1</sup>、小西晴久<sup>1</sup>、門上大祐<sup>1</sup>、浅井淑子<sup>2</sup>、森本義晴<sup>2</sup>

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

#### 【はじめに】

重篤な遺伝性疾患に対する着床前遺伝学的検査 (PGT-M) は、日本産科婦人科学会 (日産婦) が症例ごとの審査を行っている。2022 年に実施に関する見解を改訂し、従来の「成人前に死亡、または寝たきり状態となる疾患」に加え、「日常生活を著しく損なう症状を呈する疾患」に対しても適応が拡大された。一方で、日産婦において判断が困難な症例については、疾患や遺伝の専門家などで構成される臨床倫理個別審査会 (以下、個別審査会) の審議に委ねられる。今回、個別審査会で審議された当院症例について報告する。

#### 【対象と方法】

2016 年から 2024 年 12 月までに、PGT-M を希望し遺伝カウンセリングを受けた 119 例のうち、申請に至った症例は 69 例であった。その内訳は、見解改訂前 39 例、改訂後 30 例であり、8 例が個別審査会での審議対象となった。

#### 【結果】

個別審査会で審議された疾患は、網膜芽細胞腫、X 連鎖性アルポート症候群、球脊髄性筋萎縮症、CTG リピート数 300 回以下で妊娠歴のない筋強直性ジストロフィー女性、筋強直性ジストロフィー男性、筋萎縮性側索硬化症、ミトコンドリア病 (m. 3243 変異)、糖原病 IB の各 1 例であった。このうち、アルポート症候群、筋萎縮性側索硬化症、ミトコンドリア病は不承認となった。

また、当院受診から審査結果が得られるまでの期間は、個別審査会症例では 618 日であり、通常の症例の 240★日に比べて有意に長期間を要した。

#### 【考察】

見解改訂後は、従来承認されなかった疾患が承認されるようになり、適応制限が緩和されつつある。一方で、当事者の希望と疾患専門家の判断との乖離、バリエーション評価の困難さ、申請や審査手続きの煩雑さ、さらに経済的負担など、PGT-M 実施には依然として課題

が存在する。日産婦が遺伝関連学会や疾患専門学会と連携し、適切な情報公開により広く議論を継続することが重要と考えられる。