

第 168 回日本医学会シンポジウム

東京、2026.6.6

着床前遺伝学的検査（PGT-M）について考える

PGT-M 実施認定施設の立場から

IVF なんばクリニック

中岡義晴

遺伝医療の進歩に伴い、さまざまな医療分野で遺伝学的検査が実施されるようになってきている。その結果は当事者の治療に役立つ一方で、次世代や血縁者にも影響を及ぼす可能性がある。また、生殖補助医療（ART）は保険適用となり、一般的な不妊治療として社会に受け入れられ、受精卵（胚）の染色体異数性検査（PGT-A）も日本産科婦人科学会（日産婦）の適応基準のもとで実臨床に利用されている。

遺伝性疾患に対する着床前遺伝学的検査（PGT-M）は、胚の遺伝子検査により罹患児の妊娠を回避することを目的として実施される。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、日産婦の症例ごとの審査により実施が認められている。検査は、胚盤胞から採取した細胞の全ゲノム増幅後に病的バリエントを解析する直接法に加え、DNA 増幅不良やアレルドロップアウトによる誤診断を防ぐためハプロタイプ解析を併用して行われる。技術の進歩により妊娠率などの臨床成績も向上し、通常の ART と同程度と報告されている。

わが国で PGT-M を実施するには、日産婦および施設倫理委員会の承認が必要であり、第三者機関による遺伝カウンセリングや専門医の承諾書など多くの手続きが求められる。申請書類は多数に及び、承認までに半年から 2 年近くを要することもあり、患者は精神的負担や妊孕性低下のリスクに直面する可能性がある。さらに、PGT-M のための体外受精は保険適用外であり、高額な費用負担も伴うため、実際に PGT-M に到達できる症例は限られている。

今後は、情報提供の充実、実施施設の拡充、申請手続きの簡略化、審査期間の短縮、さらには経済的支援など制度整備が求められる。医療者、患者、市民による十分な議論を通じ、当事者夫婦が適切な遺伝カウンセリングのもとで、PGT-M を含めた生殖に関する意思決定を行える環境の整備が必要である。