

第 50 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会

OS-040

東京 2026.7.31-8.2

¹中岡義晴、¹庵前美智子、¹小西晴久、¹門上大祐、²浅井淑子、²森本義晴

¹IVF なんばクリニック ²HORAC グランフロント大阪クリニック

臨床倫理個別審査会を経た遺伝性疾患の着床前遺伝学的検査(PGT-M)の申請症例の検討
Applications for preimplantation genetic testing for monogenic disorders (PGT-M)
after Clinical Ethics Board of PGT-M Individual Review

【目的】 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)の症例ごとの審査承認後に実施可能となる。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、「成人期以降で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）に審議が委ねられ、最終判断される。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。

【方法】 2022 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 45 例のうち 30 例が申請にいたり、8 例が個別審査会の審議対象となった。

【結果】 個別審査会で審議された症例は、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 I B 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平均期間は、通常症例の 243 日に比べて個別審査会症例では 598 日と長期間を要した。

【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。日産婦からの審議内容等の適切な情報提供は、PGT-M 申請施設を含めた医療関係者のみならず、疾患当事者や社会が議論を行うためにも重要と考えられる。