

2024年8月28日  
公益社団法人 日本産科婦人科学会  
理事長 加藤 聖子  
臨床倫理監理委員会  
委員長 鈴木 直  
PGT-M 審査小委員会  
委員長 三浦 清徳  
副委員長 佐々木愛子

## 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M) 2023年 症例審査結果の報告について

日本産科婦人科学会は、PGT-M に関する倫理審議会において、「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M) 」に関する適応、重篤性とその判定のあり方ならびに審査体制について議論し、2022年1月に PGT-M に関する見解を改定しました。

見解改定後の審査体制は、PGT-M 審査小委員会と PGT-M 臨床倫理個別審査会から成り、その委員は日本産科婦人科学会会員だけでなく、臨床専門学会会員、遺伝や倫理に関する専門家などで構成されています。審査では、申請例について予測される症状の発症時期、重症度、浸透率、家系内の発症者の重症度、罹患者数、治療可能性の有無、罹患者・保因者の診断の確実性、着床前遺伝学的検査で得られる結果の確実性、そして検査を希望する夫婦の生活背景や、置かれた立場・考え方について検討しております。とくに、PGT-M 審査小委員会では「医学的見地を中心とした判定」、PGT-M 倫理審査個別審査会では「夫婦の個人的な生活・社会的背景に重きをおいた判断」について重点を置いた審査が行われます。

PGT-M 審査小委員会の審査では、まず「医学的視点による検査の正確性」ならびに「医学的視点による重篤性の基準」について承認・不承認の審議が行われ、その上で検査を希望する夫婦の状況・考え方・生活背景などを含めた「総合判定」についての承認・不承認の審議が行われます。PGT-M 審査小委員会で承認・不承認の判断が全員一致にならなければ、PGT-M 臨床倫理個別審査会での審査が実施されます。PGT-M 臨床倫理個別審査会では、医学的視点から重篤性の基準を満たすのか、申請が優生的な思想に根差していないか、社会の現状に鑑みた罹患者に対する養育・支援の状況などを考慮し、その上で PGT-M を希望する夫婦の生活背景や置かれた立場、考え方に留意して個別に審査が行われます。

PGT-M に関する倫理審議会では情報公開のあり方についても議論し、PGT-M 審査小委員会ならびに PGT-M 臨床倫理個別審査会での審査結果とそれに至る議論ならびに判定のポイントなどの開示も進めていく方針となりました。そこで、今回の報告書では、PGT-M 審査小委員会および PGT-M 臨床倫理個別審査会で審査したすべての申請例の審査結果を開示いたします。見解改定後の2023年1月から2023年12月に PGT-M 審査小委員会で審査を行った遺伝性疾患の疾患名と症例数、PGT-M 審査小委員会ならびに PGT-M 臨床倫

理個別審査会で判定された承認と不承認の審査結果を次項に呈示しております。本報告の申請例において、審査の判定が不承認となった理由は、申請された家系の状況から判断し重篤性の定義を満たしていない、個別の社会的背景や考え方などについて適応を判断するうえで必要な情報がさらに必要、などでした。審査は疾患名での判断ではなく個別の背景に留意したものであり、同一疾患であっても審査結果に相違があります。また、一度審査された申請例であっても、その家系における個別の背景に変化が生じた場合には再申請も可能としております。

本報告により PGT-M の現状に関する理解と議論が深まることを期待いたします。

#### 参考資料

公益社団法人 日本産科婦人科学会

「PGT-M に関する倫理審議会」最終報告、参考資料、ご意見

<https://www.jsog.or.jp/medical/795/>

公益社団法人 日本産科婦人科学会

優生保護法に関するアンケート調査の結果および日本産科婦人科学会からの宣言（福岡宣言）

[https://www.jsog.or.jp/news/pdf/20220807\\_shuuchi.pdf](https://www.jsog.or.jp/news/pdf/20220807_shuuchi.pdf)

公益社団法人 日本産科婦人科学会

生殖・周産期医療に関係する生命倫理を考えるに際しての日本産科婦人科学会の基本姿勢

[https://www.jsog.or.jp/activity/rinri/202203\\_rinri\\_kihon.pdf](https://www.jsog.or.jp/activity/rinri/202203_rinri_kihon.pdf)

2024年8月28日

## 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M)

## 2023年 症例審査結果報告書

審査症例：72例

疾患名	MIM	症例数	疾患名	MIM	症例数
筋強直性ジストロフィー1型	#160900	13	Sengers 症候群	#212350	1
Duchenne 型筋ジストロフィー	#310200	7	先天性赤血球形成異常性貧血 I 型	#224120	1
X 連鎖性ミオチューブラーミオパチー	#310400	5	Tay-Sachs 病	#272800	1
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	3	糖原病 Ib 型	#232220	1
Gaucher 病 2 型	#230900	2	ネイルパテラ症候群	#161200	1
短肋骨多指症候群 (SRTD3)	#613091	2	PNKP 異常症	#613402	1
ADAM17 欠損症	#614328	1	PLD1 異常症	#212093	1
$\alpha$ サラセミア	#604131	1	Vici 症候群	#242840	1
ENPP1 異常症	#208000 #613312	1	Fanconi 貧血 (Wilms 腫瘍)	#605724	1
ABCA3 欠乏症	#610921	1	Hoyeraal-Hreidarsson 症候群	#305000	1
X 連鎖性 Alport 症候群	#301050	1	Holt-Oram 症候群	#142900	1
オルニチントランスカルバミラーゼ 欠損症	#311250	1	Marfan 症候群	#154700	1
球脊髄性筋萎縮症	#313200	1	ミトコンドリア病 (TARS2 異常)	#615918	1
筋萎縮性側索硬化症	#105400	1	ミトコンドリア病 (YARS2 異常)	#613561	1
グルタル酸尿症 2 型	#231680	1	ミトコンドリア病 (m.3243A>G)	#540000 #520000	1
細網異形成症	#267500	1	メチルマロン酸血症	#251000	1
シトルリン血症 I 型	#215700	1	毛細血管拡張性運動失調症	#208900	1
Schaaf-Yang 症候群	#615547	1	網膜芽細胞腫	#180200	1
Joubert 症候群 (AHI1 異常)	#608629	1	ラブドイド腫瘍好発症候群	#609322	1
Joubert 症候群 (TMEM67 異常)	#610688	1	Leigh 脳症 (ECHS1 異常)	#616277	1
常染色体顕性多発性嚢胞腎	#173900	1	Leigh 脳症 (m.14487T>C)	#256000	1
常染色体潜性多発性嚢胞腎	#263200	1	取り下げ	-	2
接合部型表皮水疱症	#619786	1			

審査結果：承認 58 例

疾患名	MIM	症例数	疾患名	MIM	症例数
筋強直性ジストロフィー1型	#160900	9	Sengers 症候群	#212350	1
Duchenne 型筋ジストロフィー	#310200	7	先天性赤血球形成異常性貧血 I 型	#224120	1
X 連鎖性ミオチューブラーミオパチー	#310400	5	Tay-Sachs 病	#272800	1
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	3	ネイルパテラ症候群	#161200	1
Gaucher 病 2 型	#230900	2	<i>PNKP</i> 異常症	#613402	1
短肋骨多指症候群 (SRTD3)	#613091	2	<i>PLDI</i> 異常症	#212093	1
ADAM17 欠損症	#614328	1	Vici 症候群	#242840	1
$\alpha$ サラセミア	#604131	1	Fanconi 貧血 (Wilms 腫瘍)	#605724	1
<i>ENPPI</i> 異常症	#208000 #613312	1	Hoyeraal-Hreidarsson 症候群	#305000	1
ABCA3 欠乏症	#610921	1	Holt-Oram 症候群	#142900	1
球脊髄性筋萎縮症	#313200	1	ミトコンドリア病 ( <i>TARS2</i> 異常)	#615918	1
グルタル酸尿症 2 型	#231680	1	ミトコンドリア病 ( <i>YARS2</i> 異常)	#613561	1
細網異形成症	#267500	1	メチルマロン酸血症	#251000	1
シトルリン血症 I 型	#215700	1	毛細血管拡張性運動失調症	#208900	1
Schaaf-Yang 症候群	#615547	1	網膜芽細胞腫	#180200	1
Joubert 症候群 ( <i>AHII</i> 異常)	#608629	1	ラブドイド腫瘍好発症候群	#609322	1
常染色体潜性多発性嚢胞腎	#263200	1	Leigh 脳症 ( <i>ECHS1</i> 異常)	#616277	1
接合部型表皮水疱症	#619786	1	Leigh 脳症 (m.14487T>C)	#256000	1

審査結果：不承認 3 例

疾患名	MIM	症例数	疾患名	MIM	症例数
筋強直性ジストロフィー1型	#160900	1	常染色体顕性多発性嚢胞腎	#173900	1
X 連鎖性 Alport 症候群	#301050	1			

審査継続中：9 例

疾患名	MIM	症例数	疾患名	MIM	症例数
筋強直性ジストロフィー1型	#160900	3	糖原病 Ib 型	#232220	1
オルニチントランスカルバミラーゼ 欠損症	#311250	1	Marfan 症候群	#154700	1
筋萎縮性側索硬化症	#105400	1	ミトコンドリア病 (m.3243A>G)	#540000 #520000	1
Joubert 症候群 ( <i>TMEM67</i> 異常)	#610688	1			