日本産科婦人科学会
PGT-M に関する倫理審議会
第１部

2. 議事次第、資料

2020 年 1 月 25 日（土）

13：00～16：30

フクラシア丸の内オアゾ 15 階Ｉ 会議室

PGT-M に関する倫理審議会（第 1 部）

令和 2 年 1 月 25 日（土曜日）

13：00-16：30

開催場所：フクラシア丸の内 オアゾ 15 階Ｉ 会議室

【議 事 次 第】

1．開会　日本産科婦人科学会理事長

2．議事

① 倫理審議会について（日本産科婦人科学会倫理委員会委員長）10 分

② PGT-M の適応の判断+現状の問題点（着床前診断に関する審査小委員会小委員長）20 分

質疑・討論

③ 事前サーベイの結果報告（着床前診断に関する審査小委員会委員）

④ サーベイにある個々の事例への意見聴取・意見交換、日産婦のたたき台案（重篤性の判断、PGT-M の適応を決める手順）への意見聴取・意見交換

⑤ 日本産科婦人科学会が行うべき役割についての意見聴取・意見交換（PGT-M を行う施設・認定方法、施行後の管理・データ管理、その後に行うべきこと、将来を見据えた方向性など）

⑥ PGT-M 以外の生殖医療に関する今後議論すべき事項についての意見聴取・意見交換

⑦ 第 1 回倫理審議会後での委員・傍聴者へのアンケート調査について

3．閉会

【配 付 資 料】

① 別紙　本審議会委員名簿、傍聴団体名簿（別紙資料）

② P2 PGT-M 倫理審議会計画書

③ P6 資料 1 着床前診断見解

④ P13 資料 2 倫理審議会について

⑤ P18 資料 3 倫理審議会：現状の PGT-M 説明・問題点

⑥ 別冊　資料 4 事前サーベイ＋レポート

⑦ P25 資料 5 障害者等級表

⑧ P29 資料 6 疾患概要（頻度、遺伝形式、浸透率、症状、治療、予後、参考文献）

⑨ P30 資料 7 国内外の文献検索（201-2019）での PGT-M 施行疾患一覧

⑩ P31 資料 8 資料 7 疾患及び重症度分類の検索先

⑪ 別冊　資料 9 倫理委員会　着床前診断に関する審査小委員会報告（1999～2015 年度分の着床前診断の認可状況および実施成績）

⑫ 別冊　資料 10「PGT-M 倫理審議会」への事前補足資料（ＲＢ（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会

⑬ P32 資料 11 第 1 部倫理審議会後アンケート（案）（事前にメールにて送付、回収期限 2 月 1 日）

⑭ P34 資料 11 今後の予定

日本産科婦人科学会倫理委員会

PGT-M 倫理審議会計画書　Ver1.2　(20200114)

本倫理審議会の目的

日本産科婦人科学会では 1998 年 10 月に「着床前診断（注 1）に関する見解」を発表した。本法は重篤な(注 2)遺伝性疾患に限り臨床研究として着床前診断を実施することを容認し、着床前診断(PGT-M　(注 3))に関する審査小委員会で 1 例毎に審査してきた。その後、2006 年 2 月に染色体転座に起因する習慣流産も着床前診断の対象に加え 2010 年 6 月には見解を改定し、「本法は、原則として重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある、遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合に限り適用される。但し、重篤な遺伝性疾患に加え、均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）も対象とする」とした。本審議会の目的は、「重篤な遺伝性疾患に対する PGT-M」について、社会の変化、診断法・治療法の発展変化、海外での状況などを踏まえて、その適応・重篤性の考え方、その判断の流れについて、一般を含めた方々より広く意見を伺い、再検討するための判断材料を収集することである。

注 1：着床前診断：受精卵が 8 細胞-胚盤胞前後にまで発生が進んだ段階でその遺伝子や染色体を解析して診断する技術

注 2：重篤性に関する内規：「重篤の基準は時代、社会状況、医学の進歩、医療水準、さらには判断する個人の立場によって変化しうるものであることを十分認識した上で、小委員会としては、成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生命の生存が危ぶまれる状況になる疾患を、現時点における重篤な疾患の基準とすることとした（平成 28 年度第 1 回倫理委員会議事録)。

注 3：PGT-M　(Preimplantation Genetic Test for Monogenic / Single gene defect)：発端者（ある家系である遺伝性疾患に注意を向けられるきっかけとなった、臨床的に罹患した個人）が存在し、同遺伝性疾患の遺伝的保因者であることが証明された夫婦に対して、体外受精により得られた受精卵の遺伝情報を評価する検査

本倫理審議会で守るべき基本規則

- 生まれてくる子の福祉を優先する。
- Reproductive Health/Rights を守る。
- 安全性に十分配慮する。
- 優生思想を排除する。
- 商業主義を排除する。
- 人間の尊厳を守る。
- 自分の主張を訴えるのではなく、それぞれの立場の方たちからの多様な意見に耳を傾ける。
- 現状での PGT-M 自体の実施の可否、胚についての議論はしない。
- できるだけ OPEN な形で行う。
- できるだけ迅速に行う。

諮問内容

下記項目について、幅広く多くの方々から意見聴取・意見交換を行い、その内容をまとめる。

委員からは、団体を代表としての意見でなく、あくまでも個人的な意見を頂く。

○従来 PGT-M 適応の判断基準とされていた「重篤な遺伝性疾患」の「疾患重篤性の定義（基準）」及び「PGT-M 適応の判断の流れ」についての意見聴取・意見交換（医学専門家、人文社会科学専門家（看護、法学、倫理など）、当事者、患者会、世間一般から）

①―今まで審査が行われてきた疾患重篤性の判断基準について、今後変更を必要とするかどうか？

②―PGT-M 適応の判断の流れの改定を要するかどうか？

上記 2 点について規定している見解（注 4）・あるいは内規の改定を要するかどうか？

見解（資料 1）より：

○検査の対象となるのは、重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合、および均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）に限られる。

○遺伝性疾患の場合の適応の可否は、日本産科婦人科学会において審査される。

注 4：見解とは？－学会における臨床・研究活動は最近の社会情勢に鑑み、倫理的観点から十分考慮されたものでなくてはなりません。そのため、既に学会は会告をもって臨床・研究を遂行する際に、倫理的に注意すべき事項に関する見解を公表してきました（2018 年 8 月 21 日　日本産科婦人科学会 HP より）。

○日本産科婦人科学会が行うべき役割についての意見聴取・意見交換（PGT-M を行う施設・認定方法、施行後の管理・データ管理、その後に行うべきこと、将来を見据えた方向性など）

○PGT-M 以外の生殖医療に関する今後議論すべき事項についての意見聴取・意見交換

倫理審議会開催日時・形式・内容

①進行：司会進行役が審議会を進行する。

②日時・概要・参加者

第 1 部倫理審議会（発言・質問は委員のみ、傍聴者の方にはアンケートにご協力頂く）

2020 年 1 月 25 日土曜日 PM1-5（場所：フクラシア 丸 の 内 オアゾ 15 階 I 会議室 https://www.kaigishitu.com/detail/25534/）

医学的な観点を中心に質疑を行う。

委員：医学専門家 14 名・人文社会科学専門家 13 名（識者、看護・倫理学・社会学・法学等の専門家）

傍聴者：参加依頼団体（学術団体 21、患者会 21+α など）、厚生労働省 2 名、メディア（？）、本会関係者 12 名+α。

第 2 部倫理審議会（発言・質問は委員のみ、傍聴者の方にはアンケートにご協力頂く）

2020 年 3 月 15 日日曜日 PM1-5(場所：フクラシア 丸 の 内 オアゾ)

社会学的な観点で質疑を行う。

委員：同上、傍聴者：同上。

第 3 部公開フォーラム

2020 年 4 月 19 日日曜日 PM1-5(場所：東京コンベンションホール)
広く当事者、患者会、一般の方から意見を頂く。
第 1+2 部委員＋参加者他、参加者は学術団体、患者会、PGT-M 認定施設、メディアに広く開催を周知する。
③形式：第 1-2 部：90 分：講演＋意見聴取・交換、30 分休憩、90 分：意見聴取・交換。
第 3 部は一般公開。90 分：講演＋意見聴取・交換、30 分休憩、90 分：意見聴取・交換。

具体的な倫理審議会の進め方

基本姿勢：日本産科婦人科学会で PGT-M 適応を判断するのに苦慮する事項への判断・対応、および判断する流れのたたき台案に対して、多くの方々より意見を頂く。

第 1 部倫理審議会　(医学的な観点での質疑)

①事前サーベイ：第 1 回倫理審議会開催前にサーベイを送り今回の内容についてのご意見を調査する（医学専門家 15 名＋人文社会科学委員 12 名（学会・団体を代表しての意見でなく個人的な意見として)。このサーベイ結果は匿名（属性のみ開示：医学専門家、人文社会科学専門家）で倫理審議会時の配布資料として公開する。
②日本産科婦人科学会理事長挨拶・倫理委員会委員長挨拶（倫理審議会について)。
③これまで PGT-M の適応の判断+現状の問題点の説明（着床前診断に関する審査小委員会小委員長)。
④事前サーベイの結果報告（着床前診断に関する審査小委員会委員)。
⑤サーベイにある個々の事例を参考に問題となる事項への意見聴取・意見交換、日産婦のたたき台案（重篤性の判断、PGT-M の適応を決める手順）への意見聴取・意見交換。
⑥日本産科婦人科学会が行うべき役割についての意見聴取・意見交換（PGT-M を行う施設・認定方法、施行後の管理・データ管理、その後に行うべきこと、将来を見据えた方向性など)。
⑦PGT-M 以外の生殖医療に関する今後議論すべき事項についての意見聴取・意見交換。
⑧委員・傍聴者からの意見・質問（アンケート)。

第 2 部倫理審議会（社会的な観点からの質疑)

①第 1 部審議会の内容 Review。
②講演：海外での PGT-M の現状。
③講演：遺伝性腫瘍と遺伝カウンセリング。
④講演：遺伝性疾患患者の思い（仮題)。
⑤サーベイにある個々の事例を参考に問題となる事項への意見聴取・交換、日産婦のたたき台案（重篤性の判断、PGT-M の適応を決める手順）への意見聴取・交換。
⑥日本産科婦人科学会が行うべき役割についての意見聴取・交換（PGT-M を行う施設・認定方法、施行後の管理・データ管理、その後に行うべきこと、将来を見据えた方向性など)。
⑦PGT-M 以外の生殖医療に関する今後議論すべき事項についての意見聴取・交換。
⑧委員・傍聴者からの意見・質問（アンケート)。

第３部倫理審議会公開フォーラム（当事者、患者会や一般の立場の方からのご意見）

①事前パブリックオピニオン収集（第 1-2 部倫理審議会の Review・資料を公開し、パブリックオピニオンを収集。第 3 回フォーラムの開催に先立ち参考資料とし、公開する）

②患者会・PGT-M 実施施設・一般に第 1-2 部倫理審議会の Review・資料を公開し、サーベイを行う。

③第 1-2 部審議会の内容を Review。

④事前に発言希望のある当事者、個人、団体（患者会、PGT-M 実施施設に依頼）を募り、発言していただく。発言は事前申し込み制とし、持ち時間は 5 分以内（発言希望者数により調整)。発言希望者全員の発言は困難なことも予想されることから、発言できなかった方の意見も記録に残すために、抄録を発現希望者全員から提出頂く（1000 字程度)。抄録を書くことが難しい方については代筆での抄録をお願いする。

⑤委員・傍聴者からの意見・質問・アンケート調査。

事後サーベイ

日本産科婦人科学会からの事前サーベイとほぼ同様な内容でサーベイを 27 名の委員（医学専門家+人文社会科学専門家）に行う。サーベイの個々の項目（提示事例に関しての PGT-M の適応の有無及び日本産科婦人学会からのたたき台案）について、賛成、反対、不明の 3 者択一の回答およびその理由を無記名で返答頂き、○：全員賛成、△：半数以上が賛成、×;半数以下が賛成、××：全員反対、理由一覧を下記報告書に記載する。

報告書作成

第 1-3 部倫理審議会議事録。

第 1-3 部倫理審議会資料。

第 3 部倫理審議会パブリックオピニオン、サーベイ・アンケート結果、発言抄録。

事前・事後サーベイ結果。

第 1-3 部傍聴者アンケート結果

以上をもとに報告書を作成し、委員（医学専門家+人文社会科学専門家　合計 27 名）の査読を得たうえで公表する。本報告書をもって答申とする。

資料 1

「着床前診断」に関する見解

更新日時:2019 年 8 月 28 日

「着床前診断」の実施に関する細則

様式1，2－1，2－2，3－1，3－2，4，5

会　　告

学会会員殿

日本産科婦人科学会（以下，本会）倫理委員会は，重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合，および均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産の場合に着床前診断（以下，本法）を実施する必要性を認め，その際に本会会員が順守すべき事項を，「着床前診断」に関する見解として示し，最近では平成 30 年 6 月に改定しました.

平成 30 年 10 月より，改定された見解に基づく施設認可を行い，平成 31 年 1 月からは，認可された施設より申請された症例の審査を開始しました．その間，審査の過程で，いくつかの問題点が明らかになってきました．今回，この点をふまえて，本法に関する細則・様式の改定案をとりまとめ，理事会（平成 31 年 4 月 11 日）はこれを承認しましたので，会員にお知らせ致します.

令和元年 5 月

公益社団法人　日本産科婦人科学会

理事長　　藤井　知行

倫理委員会委員長　　苛原　　稔

「着床前診断」に関する見解

受精卵（胚）の着床前診断に対し、ヒトの体外受精・胚移植技術の適用を認め、実施にあたり遵守すべき条件を以下に定める。

1.位置づけ

着床前診断（以下本法）は極めて高度な技術を要し、高い倫理観のもとに行われる医療行為である。

2.実施者

本法の実施者は、生殖医学に関する高度の知識・技術を習得し、かつ遺伝性疾患に関して深い知識と豊かな経験を有していること、および、遺伝子・染色体診断の技術に関する業績を有することを要する。

3.施設要件

本法を実施する医療機関は、生殖補助医療に関して十分な実績を有することを必要とする。実施しようとする施設の要件は、細則に定めるものとし、所定の様式に従って施設認可申請を行い、本会における施設審査を経て認可を得なければならない。

4.適応と審査対象および実施要件

1）検査の対象となるのは、重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合、および均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）に限られる。遺伝性疾患の場合の適応の可否は、日本産科婦人科学会（以下本会）において審査される。

2）本法の実施にあたっては、所定の様式に従って本会に申請し、施設の認可と症例の適用に関する認可を得なければならない。なお、症例の審査方法については「着床前診断の実施に関する細則」に定める。

3）本法の実施は、夫婦の強い希望がありかつ夫婦間で合意が得られた場合に限り認めるものとする。本法の実施にあたっては、実施者は実施前に当該夫婦に対して、本法の原理・手法、予想される成績、安全性、他の出生前診断との異同、などを文書にて説明の上、患者の自己決定権を尊重し、文書にて同意を得、これを保管する。また、被実施者夫婦およびその出生児のプライバシーを厳重に守ることとする。

4）審査対象には、診断する遺伝学的情報（遺伝子・染色体）の詳細および診断法が含まれる。対象となるクライエントに対しては、診断法および診断精度等を含め、検査前、検査後に十分な遺伝カウンセリングを行う。

5.診断情報および遺伝子情報の管理

診断する遺伝学的情報は、疾患の発症に関わる遺伝子・染色体に限られる。遺伝情報の網羅的

なスクリーニングを目的としない。目的以外の診断情報については原則として解析または開示しない。また、遺伝学的情報は重大な個人情報であり、その管理に関しては「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」および遺伝医学関連学会によるガイドラインに基づき、厳重な管理が要求される。

6.遺伝カウンセリング

本法は遺伝情報を取り扱う遺伝医療に位置づけられるため、十分な専門的知識と経験に基づく遺伝カウンセリングが必要である。この遺伝カウンセリングは、4 項 3）および 4）に述べる実施施設内における説明・カウンセリングに加え、客観的な立場からの検査前の適切な遺伝学的情報提供と、クライエントの医学的理解や意思の確認などを含めるものとし、原則として着床前診断実施施設以外の第三者機関において、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー等の遺伝医療の専門家によって行われるものとする。また、検査後は、着床前診断実施施設が遺伝子・染色体解析データのすべてを受けとり、遺伝子(染色体)解析の専門家により判断、解釈を加え、着床前診断実施施設がクライエントに解析結果を情報提供し、改めて適切な遺伝カウンセリングを行う。

7.申請および審査手続き

本法の実施にあたっては、本会への審査申請、承認を受けた後に、実施施設の倫理委員会での承認を受けなければならない。施設認定は、本会倫理委員会内に設置された着床前診断に関する審査小委員会で行うものとし、小委員会の運用については、細則に定める。

8.症例登録と報告

本法を実施するにあたり、実施施設は個々の症例を本会に登録しなければならない。実施後はその結果（検査精度、妊娠転帰、児の予後などを含む）を症例毎に報告する。症例の登録、報告の方法などについては、細則に定める。

9.見解等の見直し

本会は、着床前診断に関する本会の見解や資格要件、手続きなどを定期的（3～5 年毎）に見直し、技術的進歩や社会的ニーズを適切に反映していくことに努める。

平成 30 年 6 月 23 日改定

着床前診断の実施に関する細則

【1】施設基準ならびに実施者・配置すべき人員の基準

1）実施施設にあっては下記の実施実績，整備の要件を満たすものとする．

①生殖補助医療実施医療機関の登録と報告に関する見解に定める倫理委員会を設置すること

②体外受精・胚移植の十分な実施実績を有すること

③遺伝子（染色体）解析，診断の十分な実施実績を有すること

④当該施設内における遺伝カウンセリング体制・人員の整備がされていること

⑤着床前診断実施後，遺伝子（染色体）解析データの全情報について専門的に判断，解釈し，対応できる遺伝子（染色体）解析の専門家が配置されていること

＊ 遺伝子（染色体）解析を外部機関等に委託する場合，その外部機関等の業務が技術・学術的にも適正であり，かつ倫理的にも関連した倫理指針，ガイドラインを遵守していることを要す．なお着床前診断実施施設において遺伝子（染色体）解析データの全情報を受けとり，解析結果を遺伝子（染色体）解析の専門家が判断，解釈し，適切な検査後遺伝カウンセリングを行うことを要する．

【2】申請方法

申請・認定には施設に関する申請・認定と症例に関する申請・認定がある．着床前診断を行おうとする施設は，前もって施設に関する申請・認定を行った後に，着床前診断を希望する症例が発生する度に，症例に関する申請・認定を行う必要がある．症例申請にあたっては，遺伝性疾患と習慣流産のそれぞれで方法が異なる．さらに実際の着床前診断実施に際しては，本会の承認を受けた後に実施施設の倫理委員会の承認を受けなければならない．

1）施設認可申請

着床前診断の施設認定申請時には上記【1】の実績，人員配置の状況を様式 1 により提出するものとする．また本申請にかかわる実施者，人員の配置についてはその履歴，業績を添付する．

＜記載を要する事項＞

①倫理委員会の設置状況

②施設の体外受精・胚移植の実施状況

③施設の遺伝子（染色体）解析，診断の実施状況，および着床前診断の遺伝子（染色体）解析の体制

④施設の遺伝カウンセリング体制の状況

⑤着床前診断の実施責任者および実施者（複数の場合は全員）の氏名，略歴，業績

⑥着床前診断の遺伝子（染色体）解析データの全情報について専門的に判断，解釈し，対応できる遺伝子（染色体）解析の専門家の氏名，略歴，業績

⑦施設内の遺伝カウンセリング担当者の氏名，臨床遺伝専門医，認定遺伝カウンセラー等の遺伝医療の専門資格，略歴，業績

2）症例認可申請

着床前診断に関する施設認可を得た施設において，着床前診断を希望する症例が現れた場合は，個々の症例の申請書類を様式 2-1 および様式 2-2 により日本産科婦人科学会理事長宛に送付する.

（1）着床前診断に関する症例認可申請【遺伝性疾患】（様式 2-1）

①着床前診断を行う疾患名（遺伝子異常，染色体異常，核型などを含む）

②症例の概要（妊娠歴，流産歴，分娩歴，夫婦および家族歴（遺伝家系図），着床前診断を希望するに至った経緯，生まれてくる児の重篤性を示す臨床症状もしくは検査結果など）

③胚の遺伝子異常，染色体異常等の診断法

④クライエントへの説明内容

⑤自施設における遺伝カウンセリングの内容と本会への申請に対する同意書

⑥検査前の第三者による遺伝カウンセリングの報告（着床前診断実施診療施設以外の第三者機関における遺伝カウンセリングの内容（写し）と担当者の施設名，氏名）

（2）着床前診断に関する症例認可申請【習慣流産】（様式 2-2）

①着床前診断を行う疾患名（遺伝子異常，染色体異常，核型などを含む）

②症例の概要（妊娠歴，流産歴，分娩歴，夫婦および家族歴（遺伝家系図），着床前診断を希望するに至った経緯，夫婦の染色体異常，核型，流産児（絨毛）の染色体分析結果，習慣流産関連の諸検査成績など）

③胚の遺伝子異常，染色体異常等の診断法

④クライエントへの説明内容

⑤自施設における遺伝カウンセリングの内容と本会への申請に対する同意書

⑥検査前の第三者による遺伝カウンセリングの報告（着床前診断実施診療施設以外の第三者機関における遺伝カウンセリングの内容（写し）と担当者の施設名，氏名）

【3】着床前診断に関する審査小委員会（以下小委員会）

1）小委員会は，原則として本会理事または倫理委員，および理事長が委嘱する着床前診断に豊富な知識を有する複数の領域にわたる専門家，男性および女性の委員をもって構成され，施設認定に関する審査，個々の申請事例についての適応可否に関する審査等を行う. 委員は 5 名以

上 10 名以内とする. 委員の再任は妨げない.

2）小委員長は委員の互選により選出される.

3）小委員会は本会倫理委員長の諮問あるいは必要に応じて小委員長が召集する.

4）小委員会の職責遂行を補佐するため幹事若干名が陪席する.

【4】施設および症例の認定

1）小委員会は書類により施設申請ならびに症例申請を審議し，必要に応じて調査を行う.

2）小委員会は施設ならびに症例（疾患）や診断方法について認定の可否を決定し，申請者に通知する.（様式 3-1，様式 3-2）

3）小委員長は申請審議内容を倫理委員会に報告する.

4）施設認定の期間は 5 年とし，5 年ごとに更新する.

【5】症例の登録

1）本法を実施するにあたっては，認定症例毎に実施施設の倫理委員会の承認を受けなければならない.

2）倫理委員会の承認後，実施施設は個々の症例を倫理委員会の議事録および承認書の写しと共に様式 4 により本会に登録しなければならない.

【6】実施報告義務

1）本件に関わる報告対象期間は毎年 1 月 1 日から 12 月 31 日までとする.

2）実施施設は，毎年 3 月末日までに個々の登録症例について実施報告書（様式 5）により本会倫理委員長宛に送付する.

3）当該年度に実施がない場合でも，実施報告書（様式 5）は送付する.

4）本会倫理委員会は報告書を審議し，その結果を理事会に報告する.

【7】着床前胚染色体異数性検査（PGT-A）臨床研究に関わる要件

1）PGT-A が生殖補助医療による流産予防，妊娠・出産率の向上に有益な技術であるかを検証することを目的として，以下の条件を満たす場合にのみ，PGT-A に関する臨床研究を行う.

2）実施施設は，既に本会見解によって認定された ART 登録施設に限る.

3）PGT-A に関する臨床研究を実施する登録施設は，日本生殖医学会の認める生殖医療専門医が常勤していることを必須とする.

4）PGT-A に関する臨床研究を実施する登録施設は，着床前胚染色体異数性検査の結果の解釈に必要な臨床遺伝の知識を持った専門家が常勤し，常に PGT-A に関するカウンセリングを行う

ことが可能であることを要する.

5）PGT-A に関する臨床研究を実施する登録施設は，患者が希望した場合に，遺伝学の観点を中心とした専門的知識を有する日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会が認定する臨床遺伝専門医，または認定遺伝カウンセラーへ紹介し，当該専門家による遺伝カウンセリングを受ける機会を提供することを必須とする.

6）PGT-A に関する臨床研究を行おうとする登録施設は，本会倫理委員会に臨床研究計画書を添えて申請し，許可された後に，各施設内の臨床研究倫理審査委員会の審査を受けなければならない.

7）PGT-A に関する解析検査を担当する機関は，国内における医療に関する法律などを遵守し，検査に関する品質管理（施設内管理および施設間管理）を行っていること.

8）詳細は別途運用を定める.

【8】見解の遵守

1）本会倫理委員会は認定施設および実施者が見解を遵守しているかを検討し，違反した場合にはその旨理事会に報告する.

2）理事会は見解に違反した施設および会員に対して本会見解の遵守に関する取り決めに従って適切な指導・処分を行う.

（令和元年 6 月　改定　理事長　藤井　知行，倫理委員長　苛原　稔）
（平成 10 年 10 月発表，会長　佐藤和雄）
（平成 11 年 7 月改定，会長　青野敏博，倫理委員会委員長　藤本征一郎）
（平成 18 年 2 月改定，理事長　武谷雄二，倫理委員会委員長　吉村泰典）
（平成 22 年 6 月改定，理事長　吉村泰典，倫理委員会委員長　嘉村敏治）
（平成 27 年 6 月改定，理事長　小西郁生，倫理委員長　苛原　稔）
（平成 30 年 6 月 23 日改定，理事長　藤井知行，倫理委員長　苛原　稔）
（平成 31 年 4 月 11 日改定）
（令和元年 6 月 1 日改定，理事長　藤井知行，倫理委員長　苛原　稔）

資料２

日本産科婦人科学会倫理委員会倫理審議会

12.倫理委員会規約
第４条 倫理審議会
1. 倫理委員会は、本会に関連する倫理問題全般を検討するため、本会会員および非会員で構成される倫理審議会を設置することができる。
2. 倫理審議会会長および審議会委員は、倫理委員長の推薦により理事会の決議を経て理事長が委嘱する。
3. 倫理審議会は、倫理委員会から諮問された問題を検討し答申する。

1999年　第1回倫理審議会
諮問事項：
- 非配偶者間体外受精について
- 精子提供による非配偶者間体外受精について
- 卵子提供による非配偶者間体外受精について
- 事実婚例における生殖補助医療に対する見解

委員（敬称略）：
落合和徳　行天良雄　斎藤加代子　相良洋子
武部啓（委員長）　平岩敬一　三木妙子　吉村泰典

日本産科婦人科学会会長：藤本征一郎
日本産科婦人科学会倫理委員長：荒木　勤

2001年　第2回倫理審議会
諮問事項：
- 代理懐胎について
- 提供胚の生殖補助医療の利用について
- 余剰胚の医学的研究（ES細胞の樹立など）への利用について

委員（敬称略）：
池澤優　片山理恵子　斎藤佳代子　塚崎克己　平岩敬一　三木妙子
南砂　吉村泰典　米本昌平（委員長）

日本産科婦人科学会会長：荒木勤
日本産科婦人科学会倫理委員長：野澤志朗

2004年　第3回倫理審議会

- 諮問事項：着床前診断について
- 答申内容：着床前診断に関する学会見解（平成10年：重篤な遺伝性疾患の診断に限って認める）は現時点で妥当なものと判断する

- 委員（敬称略）：勝岡洋治　斎藤佳代子　対本宗訓
  平岩敬一　福武公子　三木妙子　山中美智子
  吉村泰典　米本昌平（委員長）

  日本産科婦人科学会会長：野澤志朗
  日本産科婦人科学会倫理委員長：田中憲一

1

本倫理審議会の目的

日本産科婦人科学会では1998年10月に「着床前診断に関する見解」を発表した。本法は重篤な遺伝性疾患に限り臨床研究として着床前診断を実施することを容認し、着床前診断（PGT-M）に関する審査小委員会で1 例毎に審査してきた。その後、2006 年2月に染色体転座に起因する習慣流産も着床前診断の対象に加え2010年6月には見解を改定し、「本法は、原則として重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある、遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合に限り適用される。但し、重篤な遺伝性疾患に加え、均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）も対象とする」とした。本審議会の目的は、「重篤な遺伝性疾患に対するPGT-M」について、社会の変化、診断法・治療法の発展変化、海外での状況などを踏まえて、その適応・重篤性の考え方、その判断の流れについて、一般を含めた方々より広く意見を伺い、再検討するための判断材料を収集することである。

2

倫理審議会開催日時・形式・内容

①進行：司会進行役が審議会を進行する。
②日時・概要・参加者
第1部倫理審議会（発言・質問は委員のみ、傍聴者の方にはアンケートにご協力頂く）
2020年1月25日土曜日PM1-5（場所：フクラシア 丸の内 オアゾ15 階I会議室
https://www.kaigishitu.com/detail/25534/）
医学的な観点を中心に質疑を行う。
委員：医学専門家14名・人文社会科学専門家13名（識者、看護・倫理学・社会学・法学等の専門家）
傍聴者：参加依頼団体（学術団体21、患者会21+α など）、厚生労働省2名、メディア（？）、本会関係者12名+α。
第2部倫理審議会（発言・質問は委員のみ、傍聴者の方にはアンケートにご協力頂く）
2020年3月15日日曜日PM1-5(場所：フクラシア 丸の内 オアゾ)
社会学的な観点で質疑を行う。
委員：同上、傍聴者：同上。
第3部公開フォーラム
2020年4月19日日曜日PM1-5(場所：東京コンベンションホール)
広く当事者、患者会、一般の方から意見を頂く。
第1+2部委員＋参加者他。参加者は学術団体、患者会、PGT-M認定施設、メディアに広く開催を周知する。
③形式：第1-2部：90分：講演＋意見聴取・交換、30分休憩、90分：意見聴取・交換。
　第3部は一般公開。90分：講演＋意見聴取・交換、30分休憩、90分：意見聴取・交換。

委員からは、団体を代表としての意見でなく、あくまでも個人的な意見を頂く。

3

具体的な倫理審議会の進め方
基本姿勢：日本産科婦人科学会でPGT-M適応を判断するのに苦慮する事項への判断・対応、および判断する流れのたたき台案に対して、多くの方々より意見を頂く。

第1部倫理審議会　（医学的な観点での質疑）

①事前サーベイ：第1回倫理審議会開催前にサーベイを送り今回の内容についてのご意見を調査する（医学専門家15名＋人文社会科学委員12名（学会・団体を代表しての意見でなく個人的な意見として）。このサーベイ結果は匿名（属性のみ開示：医学専門家、人文社会科学専門家）で倫理審議会時の配布資料として公開する
②日本産科婦人科学会理事長挨拶・倫理委員会委員長挨拶（倫理審議会について）
③これまでPGT-Mの適応の判断+現状の問題点の説明（着床前診断に関する審査小委員会小委員長）。
④事前サーベイの結果報告（着床前診断に関する審査小委員会委員）
⑤サーベイにある個々の事例を参考に問題となる事項への意見聴取・意見交換、日産婦のたたき台案（重篤性の判断、PGT-Mの適応を決める手順）への意見聴取・意見交換
⑥日本産科婦人科学会が行うべき役割についての意見聴取・意見交換（PGT-Mを行う施設・認定方法、施行後の管理・データ管理、その後に行うべきこと、将来を見据えた方向性など）
⑦PGT-M以外の生殖医療に関する今後議論すべき事項についての意見聴取・意見交換
⑧委員・傍聴者からの意見・質問（アンケート）

1

第２部倫理審議会（社会的な観点からの質疑）

①第1部審議会の内容Review
②講演：海外でのPGT-Mの現状
③講演：遺伝性腫瘍と遺伝カウンセリング
④講演：遺伝性疾患患者の思い（仮題）
⑤サーベイにある個々の事例を参考に問題となる事項への意見聴取・交換、日産婦のたたき台案（重篤性の判断、PGT-Mの適応を決める手順）への意見聴取・交換
⑥日本産科婦人科学会が行うべき役割についての意見聴取・交換（PGT-Mを行う施設・認定方法、施行後の管理・データ管理、その後に行うべきこと、将来を見据えた方向性など）
⑦PGT-M以外の生殖医療に関する今後議論すべき事項についての意見聴取・交換
⑧委員・傍聴者からの意見・質問（アンケート）

2

第３部倫理審議会公開フォーラム（当事者、患者会や一般の立場の方からのご意見）

①事前パブリックオピニオン収集（第1-2部倫理審議会のReview・資料を公開し、パブリックオピニオンを収集。第3回フォーラムの開催に先立ち参考資料とし、公開する）
②患者会・PGT-M実施施設・一般に第1-2部倫理審議会のReview・資料を公開し、サーベイを行う
③第1-2部審議会の内容をReview
④事前に発言希望のある当事者、個人、団体（患者会、PGT-M実施施設に依頼）を募り、発言していただく。発言は事前申し込み制とし、持ち時間は5分以内（発言希望者数により調整）.発言希望者全員の発言は困難なことも予想されることから、発言できなかった方の意見も記録に残すために、抄録を発現希望者全員から提出頂く（1000字程度）.抄録を書くことが難しい方については代筆での抄録をお願いする.
⑤委員・傍聴者からの意見・質問・アンケート調査.

3

事後サーベイ

日本産科婦人科学会からの事前サーベイとほぼ同様な内容でサーベイを27名の委員（医学専門家+人文社会科学専門家）に行う。サーベイの個々の項目（提示事例に関してのPGT-Mの適応の有無及び日本産科婦人学会からのたたき台案）について、賛成、反対、不明の3者択一の回答およびその理由を無記名で返答頂き、〇：全員賛成、△：半数以上が賛成、×;半数以下が賛成、××：全員反対、理由一覧を下記報告書に記載する。

報告書作成

第1-3部倫理審議会議事録。
第1-3部倫理審議会資料。
第3部倫理審議会パブリックオピニオン、サーベイ・アンケート結果、発言抄録。
事前・事後サーベイ結果。
第1-3部傍聴者アンケート結果

以上をもとに報告書を作成し、委員（医学専門家+人文社会科学専門家　合計27名）の査読を得たうえで公表する。本報告書をもって答申とする。

この報告書をもとに日本産科婦人科学会にて検討を行う

1

注意点

- 事前サーベイについて、内容が理解しにくい部分がありご迷惑をおかけしました。本審議会で論点を明確にしていきたいと思います。
- 事例についての事前サーベイ・会議後アンケートの問は疾患そのものを対象にはしてはいません。考え方を議論するための例示であることをご理解ください。
- 架空事例に関しては、「発端者の疾患は遺伝性疾患で、当事者も疾患遺伝子の保因者であることが証明されていることを条件とする」としております。
- 事前サーベイ・アンケートの個々の項目についての問いで、賛成、反対、不明の3者択一の回答（空欄も可）でお答えいただいております。結果は　**医学専門家、人文社会科学専門家に分けて**
  〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　xx：全員反対　不明空欄半数以上
  という記載にしております。分母は空欄を除いた数とし、不明空欄が半数以上の時には「不明空欄半数以上」といたします。
- この結果は、お答えいただく委員構成によって変わることが予想されますのであくまでも目安でありますことをご理解ください。
- 1月12日までにご回答を頂いた**医学専門家14名、人文社会科学専門家12名の結果**です。
- サーベイ回答での質問はできるだけコメントを付けましたので参照ください。
- また所属団体を代表するご意見ではなく、個人としての御意見とさせていただいております。
- 患者会からの資料も配布しております。今回ご参加頂けた会にはご希望があれば配布資料も提出いただけることを周知いたしました。今後もご希望があれば配布資料にいたします。ご連絡ください。
- 今回の倫理審議会での議論は「意見を伺う」という立ち位置でありますが、ご意見・ご質問があれば活発にお願いいたします・

2

本倫理審議会で守るべき基本規則

- ●生まれてくる子の福祉を優先する。
- ●Reproductive Health/Rightsを守る。
- ●安全性に十分配慮する。
- ●優生思想を排除する。
- ●商業主義を排除する。
- ●人間の尊厳を守る。
- ●自分の主張を訴えるのではなく、それぞれの立場の方たちからの多様な意見に耳を傾ける。
- ●現状でのPGT-M自体の実施の可否、胚についての議論はしない。
- ●できるだけOPENな形で行う。
- ●できるだけ迅速に行う。

3

短期間で作成した資料ですので、ミスプリントがあることが予想されます。
ご連絡いただければ幸いです。

pgt-m2020shinngikai@jsog.or.jp

1

資料３

着床前遺伝子診断（Preimplantation Genetic Test；PGT）

少なくともいずれかに遺伝的素因がある夫婦に対して、
体外受精により得られた受精卵の遺伝情報を評価する

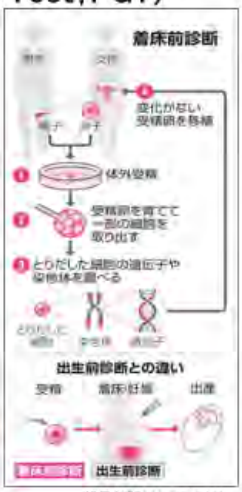
- PGT-M（Preimplantation Genetic Test for Monogenic / Single gene defect）
  重篤な遺伝性疾患を対象とした検査

少なくともいずれかに遺伝的素因がある夫婦：
発端者（ある家系である遺伝性疾患に注意を向けられるきっかけとなった、臨床的に罹患した個人）が存在し、同遺伝性疾患の遺伝的保因者であることが証明された夫婦

着床前遺伝子診断（Preimplantation Genetic Test；PGT）

少なくともいずれかに遺伝的素因がある夫婦に対して、
体外受精により得られた受精卵の遺伝情報を評価する

- PGT-M（Preimplantation Genetic Test for Monogenic / Single gene defect）
  重篤な遺伝性疾患を対象とした検査
- PGT-SR（Preimplantation Genetic Test for chromosomal Structual Rearrangement）
  染色体構造異常に起因する習慣流産を対象とした検査
- PGT-A（Preimplantation Genetic Test for aneuploidy：着床前胚染色体異数性検査）
  配偶子形成における減数分裂不分離による染色体の数的異常による、反復ART不成功、流産、胎児異常に対して遺伝的非保因者に対してのART の際に行われる。



朝日新聞20190906より

着床前診断の動き
―日本産科婦人科学会（JSOG）―

- 1998年10月「着床前診断に関する見解」発表。
  重篤な遺伝性疾患に限り臨床研究として着床前診断を実施することを容認。
  着床前診断に関する審査小委員会で1症例毎に審査。
- 2004年1例目施行。
- 2006年2月染色体均衡型転座に起因する習慣流産も着床前診断の対象に追加。
- 2010年6月見解改定
- 「原則として重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある，遺伝子変異ならびに染色体構造異常を保因する場合」に限定。但し，重篤な遺伝性疾患に加え均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）も対象に追加。

着床前診断について、日本での規制はJSOGの一連の見解のみ。
直接的な法的規制は存在しない。

2019.10.31まで
認可施設数：82施設

症例認可：
- 遺伝性疾患：申請238例、承認210例、非承認14例、その他14例
- 習慣流産：申請576例、承認511例、非承認10例、その他55例
  その他の内訳は、適応外や照会中の症例

1

出生前診断および着床前診断の適応の判断

●遺伝関連10学会＊「遺伝学的検査に関するガイドライン（200308）」
「新生児期もしくは小児期に発症する重篤な遺伝性疾患」
を出生前診断の適応とする

●日本産科婦人科学会「着床前診断に関する専門委員会」
「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が
出現したり死亡する疾患」
を「重篤」な状態と定義する

＊遺伝医学関連10学会：日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本家族性腫瘍学会、日本産科婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本マス・スクリーニング学会、日本臨床検査医学会）

当時は、主にデュシェンヌ型筋ジストロフィーに対する着床前診断の適応基準が検討されていた。

2

PGT-M（Preimplantation Genetic Test for Monogenic / single gene defect）
重篤な遺伝性疾患を対象とした検査

「重篤」な状態：重篤性の判断

「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患」

「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状」
今までの解釈：死亡に至らないまでも、人工呼吸器を必要とするなど、生命維持が極めて困難な状態を目安としていた。

遺伝性腫瘍の申請があり
「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状」
以前の解釈には当てはまらないが、立場によっては「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状」とも捉えられる疾患の申請があった。

3
4

「重篤」に関する解釈

- 着床前診断の検査の対象（見解）

「重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子変異ならびに染色体異常を保有する場合」および「均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産」に限られる。

- 日本産科婦人科学会倫理委員会では着床前診断における「重篤」について改めて議論し、「成人になるまでに、死亡するか日常生活を強く損なう症状が出現する遺伝性疾患児を出産する可能性がある」のかを症例毎に検討し、これに該当する場合に限って認めることを再確認した。
- 学会に認可されても、実施に当っては最終的に実施施設の倫理委員会が責任をもって判断することになる。

学会が認可
前回見解2018の改定で学会が認可してから施設の倫理委員会で検討
施設倫理委員会と学会での判断が異なる可能性があることがあるから

1

「成人になるまでに、死亡するか日常生活を強く損なう症状が出現する遺伝性疾患児を出産する可能性がある」のかを症例毎に検討し、これに該当する場合に限って認める

医学的判断は比較的容易
（医学専門家による）
医療技術の進歩による変化

この判断は人によって大きく違う
申請者
担当医
医学専門家（小児科医、産婦人科医、遺伝専門医）
患者団体
一般

主張はいろいろあるにしても
お互いの意見はある程度は理解できるのでは？？
画一的な線は引けないのでは？？

疾患
申請者の人生・葛藤・気持ち
社会の考え方

誰が、どのように検討していけばいいのか？
現状：JSOG（小委員会、倫理委員会、理事会）が許可
実施に当っては最終的に実施施設の倫理委員会が責任をもって判断する

申請者に結果を説明する必要がある。
これだけ多様化した考え方の中でどう説明できるのか（訴訟にもなりうる）。

2

学会が見解を作成しすべて行ってきた

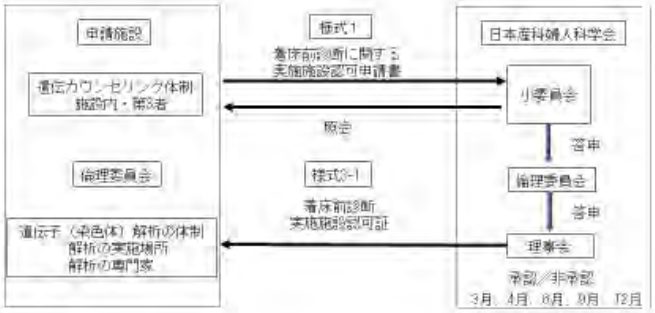
施設認可
症例認可
症例登録

卵子提供、代理懐胎などの医療行為は、医学とは次元の異なる問題を包括しており、人権社会的倫理法的な観点から議論されるべきである。これら施術の応用の是非は、メディカルプロフェッションとしての学会によって決定されるべきではなく、社会的判断が必要となり、最終的には立法府にて広く議論されるべき問題である。
吉村 泰典、【生殖医療UP-TO-DATE】生殖医療と法制化、
HORMONE FRONTIER IN GYNECOLOGY (1340-220X)23巻3号 261-266(2016.09)

2007年5月東京地裁 中村裁判長
「遺伝病のない子を持ちたいという親の切実な希望、障害者の意見など多角的な検討が必要だ」と言及。学会による規制が理想とはいえないとして、何らかの法整備を促した。」

3
4

審査の流れ　一施設認可一



1

申請者（担当医）からの提出書類

（様式2-1）
着床前診断症例認可申請（遺伝性疾患の場合）
（１）着床前診断を行う疾患名（遺伝子異常、染色体異常、核型など）
（２）症例の概要
①妊娠歴、流産歴、分娩歴
②夫婦および家族歴（遺伝家系図）　③着床前診断を希望するに至った経緯
④生まれてくる児の重篤性を示す臨床症状もしくは検査結果ー必要時には専門家、患者団体の意見も求める
⑤胚の遺伝子異常、染色体異常等の診断法ー技術的に妥当か？
⑥クライエントへの説明内容
⑦自施設における遺伝カウンセリング内容と本会への申請に対する同意書ー遺伝カウンセリング（注）の目的がきちんと果たされているかの確認を行う、必要時には内容の再確認を行う
⑧検査前の第三者による遺伝カウンセリングの報告（着床前診断実施施設以外の第三者機関における遺伝カウンセリングの内容（写し）と担当者の施設名、氏名）

注：遺伝カウンセリングとは何をするのですか？http://www.jsgc.jp/faq.html
遺伝カウンセリングでは、遺伝に関わる悩みや不安、疑問などを持たれている方々に、まず①科学的根拠に基づく正確な医学的情報を分かりやすくお伝えし、理解していただけるようにお手伝いいたします。その上で、②十分にお話をうかがいながら、自らの力で医療技術や医学情報を利用して問題を解決して行けるよう、心理面や社会面もきめた支援を行います。

2

今までのPGT-M施行の認可基準は

1. 疾患は原因遺伝子と関係のあることの証明がされていること
2. 当事者（クライエント）が上記変異遺伝子の保因者であることが証明されていること
3. 上記遺伝子の診断方法の精度が保証され、診断が正確であること
4. 当事者（クライエントがきちんとして遺伝カウンセリングを受けていること（２回）
5. 発端者（ある家系である遺伝性疾患に注意を向けられるきっかけとなった、臨床的に罹患した個人）の疾患が重篤な遺伝性疾患（注）であること
6. 現時点で、疾患に起因する身体への脅威を回避する有効な治療法のないこと

注：「重篤」な遺伝性疾患の判断：

- 「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患」
- 「成人までに死亡する疾患」+「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現する疾患」
- 現状の「日常生活を強く損なう症状」の解釈は、死亡に至らないまでも、人工呼吸器を必要とするなど、生命維持が極めて困難な状態を目安、としていた。
- 疾患の重篤性を定める要素には、ほかに健康に与える影響の程度・症状の重症度・浸透率の程度（疾患遺伝子を保因している当事者が出産した児が当該遺伝性疾患に罹患する割合）・治療可能性の有無・症状の進行の速さなども考慮していた。

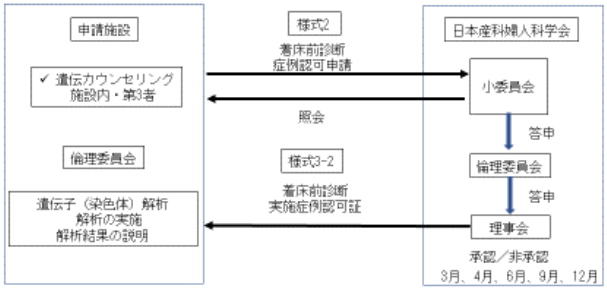
3
4

着床前診断に関する審査小委員会

- 日本産科婦人科学会倫理委員会内の小委員会として設置
- 年5回程度の開催で施設認定と症例審査を行っている
- 委員11人　　産婦人科医　9人（うち遺伝専門医5名）
  小児科医　2人（うち遺伝専門医2名）
  （男性　9人　女性　2人）

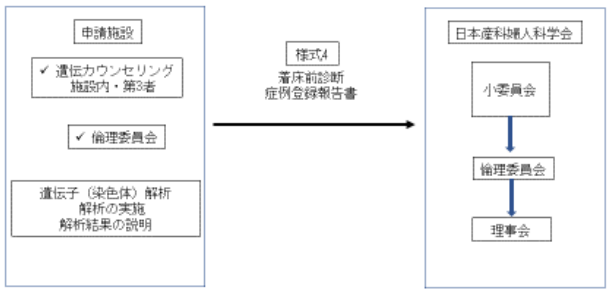
1

審査の流れ　ー症例認可ー



2

審査の流れ　ー症例登録ー



3

学会を横断した議論
世間一般を巻き込んだ議論
厚労省への働きかけ

○倫理審議会設置
第4条 倫理審議会
1. 倫理委員会は、本会に関連する倫理問題全般を検討するため、本会会員および非会員で構成される倫理審議会を設置することができる。
2. 倫理審議会会長および審議会委員は、倫理委員長の推薦により理事会の決議を経て理事長が委嘱する。
3. 倫理審議会は、倫理委員会から諮問された問題を検討し答申する。

○厚労省への働きかけ

法制化について
生殖補助医療(ART)については，現在，その実施を規制する法律及び生殖補助医療により生まれた子の親子関係を定める法律が存在しない。現在は生殖補助医療により生まれた子の親子関係を定める民事法の規律についての検討。

1

諮問内容(広く意見聴取・意見交換を行う)

2010年6月見解：「本法は，原則として重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある，遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合に限り適用される。但し，重篤な（注）遺伝性疾患に加え，均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）も対象とする」とした．
注：重篤性に関する内規：「重篤の基準は時代、社会状況、医学の進歩、医療水準、さらには判断する個人の立場によって変化しうるものであることを十分認識した上で、小委員会としては、成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生命の生存が危ぶまれる状況になる疾患を、現時点における重篤な疾患の基準とすることとした（平成28年度第1回倫理委員会議事録）

1. 今まで審査が行われてきた疾患重篤性の判断基準について、今後変更を必要とするかどうか？
2. PGT-M適応の判断の流れの改定を要するかどうか？
3. 日本産科婦人科学会が行うべき役割についての意見聴取・意見交換（PGT-Mを行う施設・認定方法、施行後の管理・データ管理、その後に行うべきこと、将来を見据えた方向性など）
4. PGT-M以外の生殖医療に関する今後議論すべき事項についての意見聴取・意見交換

2

たたき台案(日本産科婦人科学会が行うこと)

着床前診断は、原則として重篤な遺伝性疾患を発症する児を出産する可能性のある、遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合に限り適用される。但し、重篤な遺伝性疾患に加え、均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）も対象とする。「重篤」な状態とは、日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患で、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要のある状態（主前サーベイ案を少し修正）と定義する。

① 当事者（クライエント）が上記の対象に含まれるかの総合的医学的判断。
② 発端者の医学的な日常生活を強く損なう症状についての判断（例：障害者等級表・重症度基準等を用いる）。
③ 有効な治療がどの程度の奏功率であるがの専門家の意見。
④ 社会の状況。
⑤ 当事者（クライエント）の考え・立場。
⑥ 遺伝性疾患患者の考え・立場。
上記をすべて勘案して個別に審議する。
日本産科婦人科学会では、上記の①②③に関し倫理委員会内PGT-M委員会で審議の後、倫理委員会で再度審議を行い、PGT-M適応の有無についての意見書を提出する（PGT-M委員会での合意形成の有無にかかわらず、適応の有無「適応あり」に、○：全員一致、△：半数以下が反対、×;半数以上が反対、及び理由を記載する）。
その上で、公的倫理委員会＊および施設倫理委員会で①-⑥までを含めて審議し最終的な実施の判断を行う。
PGT-M申請例の経緯については日本産科婦人科学会が把握し、定期的に報告する。
注;④-⑥については、日本産科婦人科学会が定期的に公開フォーラムを開き広く意見を聴取しまとめ，公的倫理委員会の参考になるような報告を行う。
＊公的な意味合いで国に設置された倫理委員会（例 https://ja.wikipedia.org/wiki/周産期母子医療センターなど 厚生労働省からの助成により、専門の人員を配置する）

3

1

意見を頂きたいポイント

重篤な遺伝性疾患
「重篤」な状態とは、日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患で、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要のある状態　（事前サーベイ案を少し修正）

日本産科婦人科学会では、医学的判断（診断、重篤性（上記）、治療法）に関しPGT-Mに関する審査小委員会で審議の後、倫理委員会で再度審議を行い、理事会の承認を得てPGT-M適応の有無についての意見書を提出（審査小委員会での合意形成の有無にかかわらず、適応の有無「適応あり」に、○：全員賛成、△：半数以上が賛成、×:半数以下が賛成、xx：全員が反対、及びその理由を記載する）

公的倫理委員会*およびPGT-M実施施設倫理委員会で日本産科婦人科学会の意見書を参考に、社会の状況、当事者の考え、遺伝性疾患患者の考えまでを含めて審議し最終的な実施の判断を行う

* 公的な意味合いで設置された倫理委員会（例：https://ja.wikipedia.org/wiki/周産期母子医療センターなど）
（厚生労働省からの助成により、専門の人員を配置する）

2

日本産科婦人科学会倫理委員会での議論

- 科学的正当性を守る
- 患者の自己決定権を守る
- 商業主義に走っていないか

この3点を評価した上で適応の有無を判断

最終的には公的管理運営機関の審査会での判断
（リプロダクティブヘルスの概念をよく理解し、生殖に特化した第3者による倫理審査を行う機関）

行政による
公的管理運営機関の審査会の設置
実地医療機関の公的な認定
公的管理運営機関の設置

3

1　**資料５**

障害等級表

等級	倍数	身体障害
一級	一、三四〇	一　両眼が失明したもの 二　咀嚼及び言語の機能が失われたもの 三　神経系統の機能又は精神に著しい障害を残し、常に介護を要するもの 四　胸腹部臓器の機能に著しい障害を残し、常に介護を要するもの 五　両上肢をそれぞれひじ関節以上で失つたもの 六　両上肢が用をなさなくなつたもの 七　両下肢をそれぞれひざ関節以上で失つたもの 八　両下肢が用をなさなくなつたもの
二級	一、一九〇	一　一眼が失明し、他眼の視力が〇・〇二以下に減じたもの 二　両眼の視力がそれぞれ〇・〇二以下に減じたもの 三　神経系統の機能又は精神に著しい障害を残し、随時介護を要するもの 四　胸腹部臓器の機能に著しい障害を残し、随時介護を要するもの 五　両上肢をそれぞれ手関節以上で失つたもの 六　両下肢をそれぞれ足関節以上で失つたもの
三級	一、〇五〇	一　一眼が失明し、他眼の視力が〇・〇六以下に減じたもの 二　咀嚼又は言語の機能が失われたもの 三　神経系統の機能又は精神に著しい障害を残し、終身労務に服することができないもの 四　胸腹部臓器の機能に著しい障害を残し、終身労務に服することができないもの 五　両手のすべての指を失つたもの
四級	九二〇	一　両眼の視力がそれぞれ〇・〇六以下に減じたもの 二　咀嚼及び言語の機能に著しい障害を残すもの 三　両耳の聴力が全く失われたもの 四　一上肢をひじ関節以上で失つたもの 五　一下肢をひざ関節以上で失つたもの 六　両手のすべての指が用をなさなくなつたもの 七　両足をリスフラン関節以上で失つたもの
五級	七九〇	一　一眼が失明し、他眼の視力が〇・一以下に減じたもの 二　神経系統の機能又は精神に著しい障害を残し、特に軽易な労務以外の労務に服することができないもの 三　胸腹部臓器の機能に著しい障害を残し、特に軽易な労務以外の労務に

2

等級	倍数	身体障害
		服することができないもの 四　一上肢を手関節以上で失つたもの 五　一下肢を足関節以上で失つたもの 六　一上肢が用をなさなくなつたもの 七　一下肢が用をなさなくなつたもの 八　両足のすべての指を失つたもの
六級	六七〇	一　両眼の視力がそれぞれ〇・一以下に減じたもの 二　咀嚼又は言語の機能に著しい障害を残すもの 三　両耳の聴力が耳に接しなければ大声を解することができない程度に減じたもの 四　一方の耳の聴力が全く失われ、他方の耳の聴力が四十センチメートル以上の距離では普通の話声を解することができない程度に減じたもの 五　脊柱に著しい変形又は運動障害を残すもの 六　一上肢の三大関節のうちのいずれか二関節が用をなさなくなつたもの 七　一下肢の三大関節のうちのいずれか二関節が用をなさなくなつたもの 八　片手のすべての指を失つたもの又はおや指をあわせ片手の四本の指を失つたもの
七級	五六〇	一　一眼が失明し、他眼の視力が〇・六以下に減じたもの 二　両耳の聴力が四十センチメートル以上の距離では普通の話声を解することができない程度に減じたもの 三　一方の耳の聴力が全く失われ、他方の耳の聴力が一メートル以上の距離では普通の話声を解することができない程度に減じたもの 四　神経系統の機能又は精神に障害を残し、軽易な労務以外の労務に服することができないもの 五　胸腹部臓器の機能に障害を残し、軽易な労務以外の労務に服することができないもの 六　おや指をあわせ片手の三本の指を失つたもの又はおや指以外の片手の四本の指を失つたもの 七　片手のすべての指が用をなさなくなつたもの又はおや指をあわせ片手の四本の指が用をなさなくなつたもの 八　片足をリスフラン関節以上で失つたもの 九　一上肢に偽関節を残し、著しい運動障害を残すもの

1

等級	倍数	身体障害
		一〇　一下肢に偽関節を残し、著しい運動障害を残すもの 一一　両足のすべての指が用をなさなくなつたもの 一二　女子の外貌が著しく醜くなつたもの 一三　両側の睾丸を失つたもの
八級	四五〇	一　一眼が失明し、又は一眼の視力が〇・〇二以下に減じたもの 二　脊柱に運動障害を残すもの 三　おや指をあわせ片手の二本の指を失つたもの又はおや指以外の片手の三本の指を失つたもの 四　おや指をあわせ片手の三本の指が用をなさなくなつたもの又はおや指以外の片手の四本の指が用をなさなくなつたもの 五　一下肢を五センチメートル以上短縮したもの 六　一上肢の三大関節のうちのいずれか一関節が用をなさなくなつたもの 七　一下肢の三大関節のうちのいずれか一関節が用をなさなくなつたもの 八　一上肢に偽関節を残すもの 九　一下肢に偽関節を残すもの 一〇　片足のすべての指を失つたもの
九級	三五〇	一　両眼の視力がそれぞれ〇・六以下に減じたもの 二　一眼の視力が〇・〇六以下に減じたもの 三　両眼にそれぞれ半盲症、視野狭窄又は視野変状を残すもの 四　両眼のまぶたにそれぞれ著しい欠損を残すもの 五　鼻を欠損し、その機能に著しい障害を残すもの 六　咀嚼及び言語の機能に障害を残すもの 七　両耳の聴力が一メートル以上の距離では普通の話声を解することができない程度に減じたもの 八　一方の耳の聴力が耳に接しなければ大声を解することができない程度に減じ、他方の耳の聴力が一メートル以上の距離では普通の話声を解することが困難である程度に減じたもの 九　一方の耳の聴力が全く失われたもの 一〇　神経系統の機能又は精神に障害を残し、服することができる労務が相当な程度に制限されるもの 一一　胸腹部臓器の機能に障害を残し、服することができる労務が相当な程度に制限されるもの

1

等級	倍数	身体障害
		一二　片手のおや指を失つたもの又はおや指以外の片手の二本の指を失つたもの 一三　おや指をあわせ片手の二本の指が用をなさなくなつたもの又はおや指以外の片手の三本の指が用をなさなくなつたもの 一四　第一足指をあわせ片足の二本以上の指を失つたもの 一五　片足のすべての指が用をなさなくなつたもの 一六　生殖器に著しい障害を残すもの
一〇級	二七〇	一　一眼の視力が〇・一以下に減じたもの 二　正面を見た場合に複視の症状を残すもの 三　咀嚼又は言語の機能に障害を残すもの 四　十四本以上の歯に歯科補綴を加えたもの 五　両耳の聴力が一メートル以上の距離では普通の話声を解することが困難である程度に減じたもの 六　一方の耳の聴力が耳に接しなければ大声を解することができない程度に減じたもの 七　片手のおや指が用をなさなくなつたもの又はおや指以外の片手の二本の指が用をなさなくなつたもの 八　一下肢を三センチメートル以上短縮したもの 九　片足の第一足指又は他の四本の指を失つたもの 一〇　一上肢の三大関節のうちのいずれか一関節の機能に著しい障害を残すもの 一一　一下肢の三大関節のうちのいずれか一関節の機能に著しい障害を残すもの
一一級	二〇〇	一　両眼の眼球にそれぞれ著しい調節機能障害又は運動障害を残すもの 二　両眼のまぶたに著しい運動障害を残すもの 三　一眼のまぶたに著しい欠損を残すもの 四　十本以上の歯に歯科補綴を加えたもの 五　両耳の聴力が一メートル以上の距離では小声を解することができない程度に減じたもの 六　一方の耳の聴力が四十センチメートル以上の距離では普通の話声を解することができない程度に減じたもの 七　脊柱に変形を残すもの 八　片手のひとさし指、なか指又はくすり指を失つたもの 九　第一足指をあわせ片足の二本以上の指が用をなさなくなつたもの

1

	頻度	遺伝形式	浸透率	症状	治療	予後	参考文献
1. 網膜芽細胞腫（Rb）	1/16000, 70-90人/年	常染色体優性	約90%	通常5歳までの小児に発症する、発達中の網膜におこる悪性腫瘍。 約60%は片側性で診断時の平均月齢は24か月、約40%は両側性で診断時の平均月齢は15か月。眼以外の腫瘍を発症するリスクも増大（GeneReviews, Dietmar R著）。	手術（眼球摘出）、放射線療法、化学療法	5年生存率は90%以上	小児がん診療ガイドライン2016 村上善則. 網膜芽細胞腫の分子遺伝学. 家族性腫瘍 4: 59-63, 2004
2. BRCA1, 2	1/400-800人	常染色体優性	右記	がん抑制遺伝子のひとつ。BRCA1変異を受け継いだ女性の約57%、BRCA2の約49%が70歳までに乳癌を発症すると推定されています（一般集団では約12%）。BRCA1変異を受け継ぐ女性の約40%、BRCA2の約18%が70歳までに卵巣癌を発症すると推計（一般集団では約1.3%）。			乳がん診療ガイドライン2018 卵巣がん治療ガイドライン2015
3. ベッカー型筋ジストロフィー（BMD）	1/男児7000-10000人	X連鎖劣性	男性において100%（女性保因者の浸透率は20%以下であり、X染色体不活化のパターンにより多様）	デュシェンヌ型に似たような強い症状のものから、成人発症までと幅があります。通常、歩行能力は少なくとも15歳までは維持され，多くの患児が歩行を維持したまま成人期に達する。罹患患児の大部分が30～40歳代まで生存する。	対症療法のみ		神経疾患の遺伝子診断ガイドライン2009
4. 遺伝性脊髄小脳変性症（SCA3）	5.6/１0万人	常染色体優性	CAGリピート60以上で100%	発症年齢は多様であるが、およそ10-60歳代（平均は37歳）。運動失調症状（歩行時のふらつきや、手の震え、ろれつが回らない）。病気が進行すると，歩行が困難となり、発病から10-15年で車椅子などの補助具が必要となる。病状は進行性に悪化し、発症から6-29年で呼吸器合併症や悪液質にて死亡する。	対症療法のみ	ブラジルの研究では、発症後の平均生存期間は21年	脊髄小脳変性症・多系統萎縮症診療ガイドライン2018
5. デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）	1/男児3500人	X連鎖劣性	男性において100%（女性保因者の浸透率は20%以下であり、X染色体不活化のパターンにより多様）	典型例では2～3歳の間に発症する。筋力低下が近位筋に発生し、典型例では最初は下肢にみられる。患児には、つま先歩き、動揺性歩行、および脊柱前弯がみられることが多い。患児の大半が10歳前後に車椅子生活を余儀なくされる。その後呼吸不全、心筋症を認めるようになるが、その発症時期や進行のスピードには個人差が存在する。	対症療法のみ	呼吸管理導入以前の自然経過による生命予後は10歳代後半であったが、最近のデータによると30歳を超えるようになってきている。	デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン2014
6. フィンランド型ネフローゼ症候群	1/8200人	常染色体劣性	不明	出生直後より重度の低蛋白血症と浮腫で発症し、3歳以降に腎不全となる。DMSは生後3カ月以降に発見されることが多く、発見時に腎不全であることが多い。急速進行性であり、通常は1年以内に透析が必要となる。	大部分の患児は1年以内に死亡するが、少数は腎不全が起こるまで栄養的にサポートされ、その後は透析または腎移植によって管理される。	大部分の患児は1年以内に死亡。	小児慢性特定疾病情報センター（https://www.shouman.jp/disease/details/02_01_001/）

資料７

今すぐ知りたい不妊治療Q&A（慶應義塾大学）	Journal of Assisted Reproduction and Genetics	Fertil Steril (ASRM Ethics Committee opinion	JOGR	JBRA Assisted Reproduction	Journal of Assisted Reproduction and Genetics
	(2019) 36:1949–1955	2018;109:989–92	2019 Aug;45(8):1515–1521	2019;23(2):99–105	(2019) 36:159–164
X連鎖性疾患	X連鎖性疾患	X連鎖性疾患	X連鎖性疾患	X連鎖性疾患	X連鎖性疾患
Duchenne/Becker型筋ジジストロフィー					Duchenne/Becker型筋ジジストロフィー
副腎白質ジストロフィ					副腎白質ジストロフィ
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症					
色素失調症					色素失調症
先天性ミオパチー					
ビルビン脱水素酵素欠損症					
球脊髄性筋萎縮症					球脊髄性筋萎縮症
Menkes病					
Pelizaeus-Merzbacher病					
耳口蓋指症候群					
Lesch-Nyhan症候群					
X連鎖性遺伝性水頭症					
Wiskott-Aldrich症候群					
Allan-Herndon-Dudley症候群					Allan-Herndon-Dudley症候群
Joubert症候群					
	Alport症候群キャリア(女性)				Alport症候群
	脆弱X症候群キャリア(女性)			脆弱X症候群	脆弱X症候群
	ダノン病(Danon strage disease)キャリア				
				X連鎖重症複合免疫不全症	
					オルブライト遺伝性骨異栄養症
					コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）症候群
					先天性角化異常症
					Emery-Dreifuss型筋ジストロフィ
					X染色体連載低発汗性外胚葉異形成症
					青錐体全色覚異常
					染色体連鎖性精神遅滞
					低汗性外胚葉形成不全症
常染色体優性遺伝病	常染色体優性遺伝病	常染色体優性遺伝病	常染色体優性遺伝病	常染色体優性遺伝病	常染色体優性遺伝病
筋強直性ジストロフィ					筋強直性ジストロフィ
脊髄小脳変性症				脊髄小脳失調症	
骨形成不全症					骨形成不全症
網膜芽細胞腫					網膜芽細胞腫
	遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)	BRCA mutations			
	リンチ症候群				
	遺伝性多発性外骨腫				遺伝性多発性外骨腫
	ハンチントン病	ハンチントン病			
	多発性嚢胞腎				多発性嚢胞腎
		早期発症型家族性アルツハイマー病			
			βサラセミア	サラセミア	βサラセミア
				鎌状赤血球症	
					Alagille症候群
					肥大型心筋症
					骨幹端異形成症 Schmid 型
					多発性内分泌腫瘍症2型
					乳児重症ミオクロニーてんかん
					結節性硬化症
常染色体劣性遺伝病	常染色体劣性遺伝病	常染色体劣性遺伝病	常染色体劣性遺伝病	常染色体劣性遺伝病	常染色体劣性遺伝病
福山型筋ジストロフィ					
脊髄性筋萎縮症					脊髄性筋萎縮症
先天性表皮水疱症					
家族性血球貪食症候群					
成熟遅延骨異形成症					
メチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素欠損症					
ムコ多糖症II型(ハンター症候群)					
グルタル酸尿症II型					
5α還元酵素欠損症					
拘束性皮膚障害					
Zellweger症候群					
カルバミルリン酸合成酵素欠損症					
ARC症候群					
短肋骨多指症候群					
メロシン欠損型先天性筋ジストロフィ					
Ellis-van Creveld症候群					
多発性翼状片症候群					
異染性白質ジストロフィ					
	21-水酸化酵素欠損症(21-OHD CAH)				異染性白質ジストロフィ
		Goltz症候群(Focal Dermal Hypoplasia)			
					嚢胞線維症
					ジヒドロリポアミド脱水素酵素（DLD）欠損症
					ファンコニ貧血
					家族性自律神経失調症
					家族性地中海熱
					ゴーシェ病
					N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
					神経線維腫症typeI
ミトコンドリア遺伝病	ミトコンドリア遺伝病	ミトコンドリア遺伝病	ミトコンドリア遺伝病	ミトコンドリア遺伝病	ミトコンドリア遺伝病
Leigh脳症					

資料８　資料７疾患及び重症度分類の検索先

https://www.shouman.jp/小児慢性特定疾病情報センター

http://www.nanbyou.or.jp/難病情報センター　など

資料 11　1 週間をめどに　pgt-m2020shinngikai@jsog.or.jp　送付願います。

参加された方のメールアドレスに送付します。

第 1 回 PGT-M に関する倫理審議会　会議後サーベイ

質問・意見、どちらでも構いません。よろしくお願いいたします。

回答者属性

□委員（医学専門家）　□委員（人文社会科学専門家）

□関連学会傍聴者　□患者会傍聴者

□メディア

個々事例を参考に今回議論になったポイント・考え方について回答を頂きたく思います。考え方を議論するための例示であることをご理解ください。

第 1 回倫理審議会で進めていった事例と順序の相違がありますのでご注意ください

問 1　事例 1 について PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。―□賛成　□反対　□不明

理由（御意見、ご提案、ご質問でも構いません）：

問 2　事例 2 について PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。―□賛成　□反対　□不明

理由（御意見、ご提案、ご質問でも構いません）：

問 3　事例 3、について PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。―□賛成　□反対　□不明

理由（御意見、ご提案、ご質問でも構いません）：

問 4　事例 4 について PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。―□賛成　□反対　□不明

理由（御意見、ご提案、ご質問でも構いません）：

問 5　事例 5 について PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。―□賛成　□反対　□不明

理由（御意見、ご提案、ご質問でも構いません）：

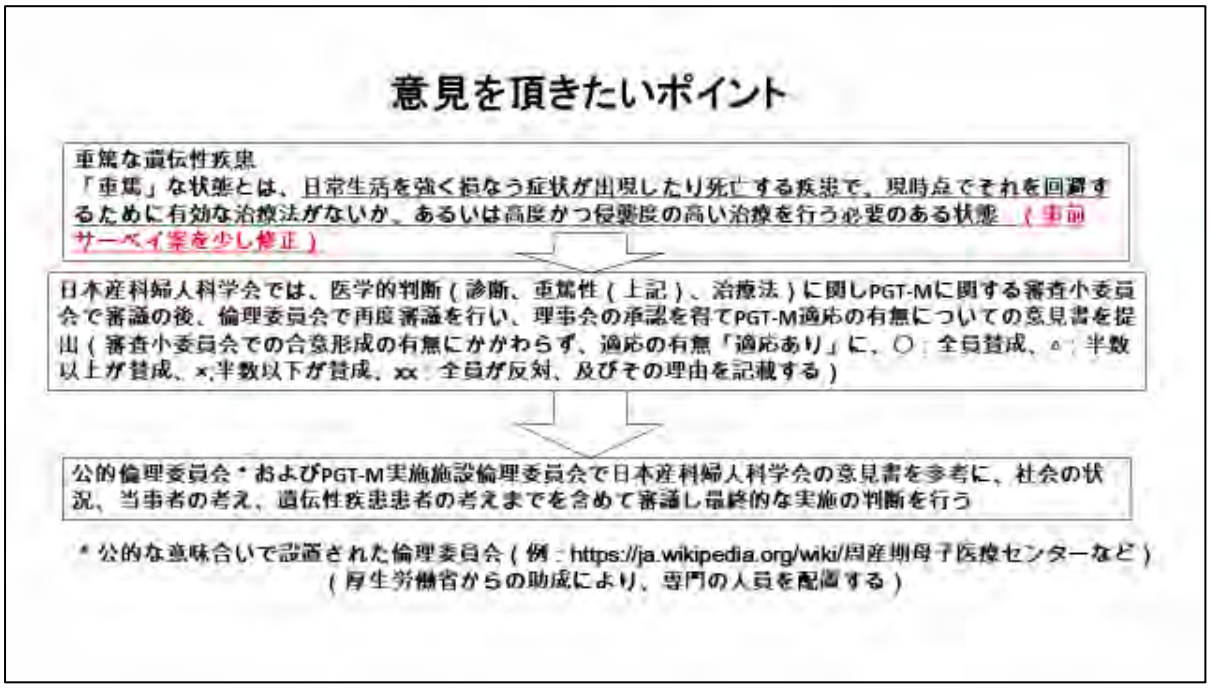
問 6　事例 6 について PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。―□賛成　□反対　□不明

理由（御意見、ご提案、ご質問でも構いません）：

問 7 PGT-M の適応の可否を判断するのに特に重要に考える内容は？

◎○△X（優先度高◎―低 X）で優先番号を付けて頂ければと思います。医学的なこと

1. 社会的なこと
2. 倫理的なこと
3. 当事者なこと
4. 遺伝性疾患団患者の立場
5. その他あれば記載願います。



問 8「重篤」な状態とは、日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患で、現時点でそれを回避する有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要のある状態と定義する。―□賛成　□反対　□不明

理由（御意見、ご提案、ご質問でも構いません）：

問 9 日本産科婦人科学会が行うことについて上記の案についての御意見、ご提案、ご質問をお願いいたします。―□賛成　□反対　□不明理由（御意見、ご提案、ご質問でも構いません）：

問 10 その他にご意見、ご提案、ご質問ありましたら、お願いいたします

資料 11 今後の予定

第 2 部倫理審議会

2020 年 3 月 15 日日曜日 PM1-5(場所：予定　フクラシア 丸 の 内 オアゾ 15 階 I 会議室 https://www.kaigishitu.com/detail/25534/)

第 3 部公開フォーラム

2020 年 4 月 19 日日曜日 PM1-5(場所：予定　東京コンベンションホール http://tokyo.conventionhall.jp)

日本産科婦人科学会
PGT-M に関する倫理審議会
第１部

3. 別冊集（資料 4、9、10）

2020 年 1 月 25 日（土）

13：00～16：30

フクラシア丸の内オアゾ 15 階Ｉ 会議室

資料 4

（すべての提示事例は架空例です）

注意

- 回答については添付エクセルに記載願います（ご直筆ご希望の先生におかれましてはご連絡いただければ幸いです（pgt-m2020shinngikai@jsog.or.jp））。本サーベイの結果は匿名で倫理審議会の資料とし、一般に公開とさせて頂きます（下記参照）。
- 回答者は、①医学専門家 14 名＋②人文社会科学専門家 13 名とします。
- 学会・団体を代表してでなく個人としての意見といたします。
- 属性（①②のどのグループからのご意見か）、のみ記した形でとりまとめて、公開する予定にしております。
- PGT-M 実施の適応の有無は各立場によって考えが異なることが予想されます。自分の専門の立場だけでなく、他の方の立場にたっての回答、記載もお願いいたします。
- 繰り返しになりますが（資料 3. 5—7. 8）もご覧いただけると理解が進むと思われます）。

今までの「医学的な」PGT-M 施行の認可基準は、以下になります。この基準を勘案した上で、一例ごとに認可の審議を日本産科婦人科学会が行って来ました。

1. 疾患は原因遺伝子と関係のあることの証明がされていること
2. 当事者（クライエント）が上記疾患遺伝子の保因者であることが証明されていること
3. 上記遺伝子の診断方法の精度が科学的に保証され、診断が正確であること
4. 当事者（クライエント）夫婦が、質が保証された遺伝カウンセリングを受けていること（２回）
5. 発端者（ある家系である遺伝性疾患に注意を向けられるきっかけとなった、臨床的に罹患した個人）の疾患が、重篤な（注）遺伝性疾患であること
6. 現時点で、疾患に起因する身体への脅威を回避する有効な治療法のないこと

今回は上記の判断基準が、提示する事例に対する適応を判断するのに適切か（基準自体の見直しは必要か、必要ではないか？必要であるならどのように？）まで踏み込んでご回答いただきたいと思います。

注：「重篤」な遺伝性疾患の判断：

- 「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患」
- 「成人までに死亡する疾患」＋「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現する疾患」
- 今までの「日常生活を強く損なう症状」の解釈は、死亡に至らないまでも、人工呼吸器を必要とするなど、生命維持が極めて困難な状態を目安、としていた。
- 重篤性を定める要素には、健康に与える影響の程度・症状の重症度・浸透率の程度（疾患遺伝子を保因している当事者が出産した児が当該遺伝性疾患に罹患する割合）・治療可能性の有

無・症状の進行の速さなども考慮していた。

- 内容が理解しにくい時にはお問い合わせいただければ幸いです（pgt-m2020shinngikai@jsog.or.jp）。

事例提示１

本事例に関しては「臨床遺伝専門医を含む複数の担当者によるカウンセリングを受け、カップル共に実施を強く希望している」＋「発端者の疾患は遺伝性疾患で、当事者も疾患遺伝子の保因者であることが証明されている」という条件とします。

申請者：女性 39 歳（ご本人が遺伝性腫瘍で片側眼球摘出後義眼）
申請内容：第 1 子が網膜芽細胞腫（遺伝性腫瘍）で片側摘出、片側弱視、失明の可能性あり。PGT-M（着床前診断）の希望で申請。
問題点・参考
〇疾患遺伝子を子孫に伝えず、子孫の発症リスクを予防し、その疾患に起因する「日常生活を強く損なう症状」を回避するために行う PGT-M という観点。
〇疾患症状は成人に達する以前に出現するが、生命予後は良好で、呼吸器を必要とするような「日常生活を強く損なう症状が出現」するわけでない。しかし失明というある意味では「日常生活を強く損なう症状」が残る可能性が大きい。現状の基準では PGT-M は認められない。
〇39 歳という年齢を考えると、最後の妊娠になる可能性が高い
問
PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。
１、医学的に
医学専門家
〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄
人文社会科学専門家
〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成
医学専門家
- 予後不良ではないとは言え、手術によって失明する恐れを抱えながら生きていくことには変わりがなく、実際失明した場合には、社会生活に大きな支障があると認められる。
- "臨床的妥当性"、"臨床的有用性"を満たしていると思う。
- 網膜芽細胞腫は「日常生活を強く損なう」失明を引き起こすことのある重篤な疾患であるため。早期発見しても失明が避けられない症例もあり、またサバイバーには治療による二次がんのリスクもあります。「重篤な」の判断の変更が必要だと思います。
- 遺伝性が明らかであり、PGT-M で遺伝子診断が確実に行えるのであれば、患者家族の選択肢の一つとして適応はあると思われる。
- 網膜芽細胞腫は優性遺伝疾患であり，浸透率（遺伝学で、遺伝子型の変化が実際の表現型上の変化として現れる割合、遺伝性疾患の原因となる遺伝子変異を持つ人が、その病気を実際に発症する確率。）も高い疾患であることから，本症例では，児の約半数が罹患する可能性がある．サーベイランスにより早期発見しても，結果的に視力喪失の可能性も高く，また，second primary tumors（最初のがんとは異なる悪性疾患を合併した場合の、2 番目の悪性疾患のこと）の発症のリスクもあ

る．視力喪失のみならず，他の腫瘍発生に対する心配や定期的サーベイランスなど心理的不安も大きく，ADL の低下が予想される．原疾患に対する早期に効果を持つ治療法のない現在，着床前に診断を行い，児の発症を回避することは，医学的には診断適応があると判断します．

- 小児期の発症であるが生命予後は不良でない。しかし日常生活は強く損なわれる。二次がんの不安、視覚障害で損なわれる日常生活の程度は小さいものではない。
- 遺伝的素因によって発症する網膜芽細胞腫は 5 歳までに 95%が発症するが、早期発見により生命予後は比較的良いとされる。しかし、生後極めて早い段階で診断・加療に至らない場合は視覚を失う場合もある。また、発症部位により診断時期に関係ない例も存在する。遺伝学的には高浸透率（90%以上）で遺伝学的検査で病的バリアント（遺伝子の多様性を意味する言葉で、病気に関係する「病的変異」と、病気に関係しない「遺伝子多型」が含まれます）の持つ意味は大きい。
- 診断は技術的には十分可能です．また，発症した時に日常生活を強く損なうことにも同意します．
- このご夫婦にとっては，第一子の罹患状況からみて変異を有する場合浸透率が高く若年時から発症する可能性が高い（5 歳までに 95%が発症するとされる）．発症時は生命予後は良好としても QOL に強く影響することから，「日常生活を強く損なう症状」としてもよいのではないか．一方，本症例は良いとしても，本疾患全体として考えるのか，この家系（変異部位）として考えるのか，また要件に罹患児がいることが必要かも，検討が必要である．

人文社会科学専門家

- 眼球摘出による失明は十分に「日常生活を強く損なう症状」と考えられるため。
- 説明文には「生命予後良好」とありますが、この疾患は「がん」であり、治療がうまくいかなければ脳に転移して死亡します。眼球温存のためには新生児のときから繰り返し検査を行い、がん発症後は強い治療を多々繰り返す必要がありますし、稀少疾患ゆえに経験ある専門医は全国でも限られることから泊りがけで治療や検査を行う遠方の病院に通っている家族も多々います。それでも治療が奏功せず、命と引き換えに泣く泣く眼球摘出に踏み切らざるを得ないケースもあります。眼球が温存できても黄斑部に腫瘍ができれば視力温存は望めません。こうした疾患状況を「重篤ではない」とすることはできないと思います。失明だけを論じればよいということでもないと思います。

反対

医学専門家

- 浸透率，actionability（医療介入ができるかどうか）の点から

人文社会科学的専門家

- 記載なし

不明

医学専門家

- 条件として「臨床遺伝専門医を含む複数の担当者によるカウンセリングを受け、カップル共に実施を強く希望している」となっていますが、当事者が小児期から今までの遺伝カウンセリングを含めた診療等によって、どこまで網膜芽細胞腫や遺伝についての知識があり、家族らと話し合って情報共有をしているかによると考えます。

- すでに患者さんがお子さんにおられて、もう一人、小児期に腫瘍ができ眼球摘出する子が欲しいか、という問いがあるとして、「ほしい」と答える親がいるかと考えるといないとおもいます。着床前診断は出生前診断で、妊娠した胎児に対して、「失明のリスクがあるから中絶します」というのとは若干色合いが違うように思います。今後は「着床前診断」と「中絶を伴う出生前診断」を分けて議論する必要があるようにおもいます。また医療費、患者への負担、家族の心理的負担、経済的負担、「目が見えない」という致命的な社会的不利に対して、反対はできません。しかし、２に書くように、この疾患を適応とした場合、果たしてすべての遺伝性腫瘍が着床前診断の適応になるのでしょうか。若干の不安を感じます。

人文社会科学的専門家

- 失明が「日常生活を強く損なう」症状だとは思う。ただ、片眼失明か両眼失明とでは、その障がいの重篤さは大きく異なると思う。
- 現在の基準からみると、成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態であると考えます。日常生活の基準の考え方が判断する側によって異なる場合があることが問題ですが、視力を失う可能性があるのであれば結果両眼失明の可能性があるものと考えますので賛成（障害等級１級に該当）。ただし、安易に PGT-M を実施させてはいけないと考えるため、当事者および医療者側が遺伝学的知識、現状の疾患に対する治療、対策、結果、実施された場合のケアーも含め双方の体制整備が必要と考えます。
- ①早期診断をしても、視力を維持することが保証できない。②原因遺伝子が明らかであり、着床前診断が可能である。①②であったとしても、これまでの医学的適応としてきた「成人に達する以前に生命維持が極めて困難な状態」を変更する必要はない。
- もう少し医学的なデータを知りたい。浸透率（資料６参照ください）、遺伝子診断の精度、着床前診断の精度も含めて。
- 医学の専門家ではないため。

空欄

医学専門家

- 属性①医学専門家に分類されますが、本遺伝性疾患には詳しくないので（賛成、反対、不明）の欄は空欄としますが、許容できない理由は思いつきません（賛成）。

人文社会科学的専門家

- 医学専門家ではないので回答は控える。但し、２以下の回答は、この症例が医学的に PGT-M の適応であることを前提としており、専門家同士で見解が大きく異なる場合、また多くが適応に否定的な場合は、保留とする。

（１、は「属性①医学専門家で、かつ、本遺伝性疾患に造詣の深い方」以外は空欄でも結構です。）

２、社会的に

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 許容されてよいと思います。
- 予後不良ではないとは言え、手術によって失明する恐れを抱えながら、児を養育していくことは非常にストレスの高い状態であると認められ、着床前診断の要望は、最大限の幸福を追求する権利の範囲内である。
- これを行わねば"未必の故意"に該当することにならないか？
- クライアントが望む以上、もし今の技術で診断可能で、解析可能な施設（品質管理が行き届いた）が行うのであれば、社会的というよりはクライアントの希望を優先すべきと思います。
- 治療ができる施設は限られており、両親の仕事などにも影響を与え、精神的・身体的、経済的に追い詰められる家族もおられると思います。本疾患に対する正確な知識・理解があれば、着床前診断という選択肢を希望者に提供することは国民の大多数から賛同が得られると思います。
- 実際に患者家族からの要望が強く、技術的に可能であれば PGT-M の対象としたい。
- 生命予後は良く、次世代も保因者であった場合、同じ疾患の遺伝について不安を持ちながら将来結婚や子を持つことを苦悩すると思われる。
- 両眼性の場合、乳幼児期から視覚機能を失うことによるため、「健康で文化的な最低限度の生活」を生下直後から大きなハンディをもたらす可能性がある。
- 病的変異を有する場合，若年時から発症する可能性が高く，小児期より QOL に強く影響する．

人文社会科学的専門家

- 社会全体が、網膜芽細胞腫に対して理解すること、当事者の方たちが経済的、精神的、社会的に暮らしやすい社会になることが必要であるが、今現在、そのどちらも満たされていない。そのため、当事者の方が PGT-M を臨むのであれば、それを否定することはできないため。
- 失明した場合、社会生活が極めて困難になる可能性があり、重篤な疾患と考えられる。
- 誰しもが健康な子を願う。障害を持つ子を出産した親子にも同情的だ。これを反映して、PGT-M に限らず子の障害の有無を出生以前の段階で評価する様々な医療技術が実用化されてきた。こうして障害を持つと判定された後、妊娠を中断する親は少なくない。
- 「優生思想（身体的・精神的に秀でた能力を有する者の遺伝子を保護し、逆にこれらの能力に劣っている者の遺伝子を排除して、優秀な人類を後世に遺そうという思想）」を念頭に、こうした医療技術の拡大を批判的に捉える報道、論評等は珍しくない。「命の選別」であり「障害者の排除」を拡大する危うい行為だと警鐘を鳴らす。多くは、障害者が不自由なく安心して生活し、活躍できる社会を構築することが最優先と指摘する。「選別」を法規制するよう求める声もある。

- 現状はどうか。視覚障害者にとって安心な社会とは言い難い。通勤や通学時に鉄道ホームから落ちて死亡する事故が頻発している。繁華街等の点字ブロックは放置自転車等でしばしば進路が塞がれている。道路の音響式信号機は、音がうるさいと夜間に音が切られる。音響式信号機の設置それ自体に反対する住民までいる。
- 本事例の申請者は、本人が遺伝性の視覚障害を発症し、第１子にもこれが引き継がれた。次の子の発症リスクを予防したいと願っている。視覚障害者にとって過酷な現状を許容してきた社会の側が、当事者の切実な願いを一方的に抑制、抑圧できるのだろうか。
- 眼球摘出による失明は十分に「日常生活を強く損なう症状」と考えられるため。
- 死を回避する治療法が存在するとはいえ、その結果（眼球摘出）、失明は避けられないという状態ならば重篤と見なしても良いのではないでしょうか。障害等級表を見ても、視力は重要視されています。
- 医療が介入して実施されるのであれば、医療技術の進歩として受け入れるべきたと思います。問題なのは社会的にどう思うかではなく、どう考えるか、なぜ必要なのかを伝える場が必要であることであり、教育や家庭、全ての場面において理解するための啓発が必要である。懸念されるべき事項についての社会的基盤整備への準備が必要。
- 既に第１子に遺伝性腫瘍があり、失明の可能性ありとのこと。申請者及び夫の様々な負担を考えたとき、社会的にＰＧＴ－Ｍの適応ありと考えてよいと思う。
- 社会として、いろいろな価値観の人が様々に異なる選択肢を選ぶことを、お互いに尊重することは重要だと考えます。

反対

医学専門家

- これを賛成とした場合に、遺伝性腫瘍のほとんどが適応になる可能性があるため（MEN 2 や VHL など）

人文社会科学的専門家

- 現在、本人がすでにその疾患を発症し、お子さんにも発症していることから、次子を持つ際に上の子どもと次の子どもの養育、とくに医療を受けることの大変さを考えると、この疾患の遺伝を避けたいという気持ちは理解できる。ただし、アンケート調査結果を読むと、その大変さは疾患そのものによってだけではなく、社会制度の不備、社会的な差別、偏見、障がい者であり障がい児を育てる親への心理的なサポートの不在、医療へのアクセス（費用、時間）の困難などの問題が絡み合って形成されている。それらの諸問題・課題を疾患遺伝子のある受精卵を破棄するという方法で解決するのでは、差別や偏見、負担は残したままになることを危惧する。
- 失明していても本人の意思で意欲的に人生を送れる。倫理的に賛成できない。(親の気に入る子を産むと言うことにつながる)。自然の摂理に背く印象。

不明

医学専門家

- この項目は，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．我が国においては，近年，遺伝性の小児慢性疾患や難病に対する医療制度の充実が図られており，診断や治療に関しては患者への負担

が少なくなってきてはいます．しかし，疾病により障害を有するに至った患者への介護・支援体制は十分ではなく，医療体制も含めて地域差が極めて大きい現状があります．東京での事例と地方都市での事例を同等に扱うことには無理があると考えます．また，患者自助団体からは「自分たちは頑張ってこれたのだから命の選別はしないで欲しい」との意見もあります．これも上記のような医療福祉体制やその時点での医療技術の進歩により大きく状況が変わるものであり，これらの状況を総合的に判断する必要があると思います．

- 医療経済学的観点からの検討結果を知りたいです．
- さらなる我が国での社会としての議論が必須である．それまでは，モラトリアムとして決定を進めないことも考え方ではないか

人文社会科学的専門家

- 障害者等級は第２級であり、重篤な疾患に値すると考えられる。しかし、社会的には、当該疾患患者と家族、取り巻く人々の人権を守ることを優先することから、不明と回答した。
- ここでいう「社会的に」がなにを指すのかがわかりにくい（事例１～６を通じてだが)。いずれにしても、医学的なデータをもう少し知った上で考えたい。社会的サポート体制も必要。

３、倫理的に　賛成

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 許容できない理由を思いつきません。
- 母親は疾患について十分理解しており、その上で着床前診断を希望している。着床前診断では、リスクの高い中期中絶を避けることができるため、中絶と同じレベルで議論すべきではない。
- もし行わねば"知っていて行わなかった"、"運命としてあきらめなさい"と疾病を持って生まれた子どもに説明しなければならない。
- クライアントの悩みを考えると倫理的問題は少ないと思います。
- 本疾患の児を出産した場合、精神的・経済的理由で両親の健康を著しく害する可能性があるため。胚の選別に関しては、日本では妊娠率向上のため形態良好胚の選別は日常行われており、重篤な遺伝性疾患を子に遺伝させないための胚盤胞の選択は許容されてよいと思います。
- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．医療倫理・生命倫理の立場からは，あらゆる生命の尊厳は尊重されるべきと考えます．この生命のはじまりをいつと考えるかについて，ヒトの発生過程や遺伝子診断に関する講義を行った後に一般大学生ならびに医療系の大学生・大学院生に行ったアンケート調査では，３～４割が生命は受精時からはじまると回答しており，これに伴い，PGT（着床前診断（preimplantation genetic testing; PGT）を容認する割合も２～４割程度となっていました．PGT を容認する割合は一般学生では高く，医療系学生では低い傾向がありました．ヒトの発生や遺伝学の基本，遺伝子診断や遺伝医療について，PGT が体外受精を要することなどを含め，充分な情報伝達を行い，理解した上での判断を行って貰うプロセスは必須と思います．
- 着床前診断、出生前診断については、第１の意思決定者は、子どもを産み育てる女性とパートナーであると考え、自律性尊重の点から賛成である。
- 苦悩を実際に体感している当事者の場合、情報や理解不足による不安から安易に PGT-M を求めているものではない。視覚障害と共存しており、視覚障害自体を排除しようとするものでない。
- 受精卵の段階で選別を行うことが問題になる。半面、当事者（CL（クライエント。相談に訪れた人のこと）、両親）として養育を含めたその後の人生を俯瞰して導き出した PGT-M 受検の選択肢を残す必要もあると考える。当事者の判断を尊重することは重要と考える。
- 対象が自己決定ができる時期の前に発症することから，両親の希望は考慮してもよいかと考えます．しかしながら，同様のケースにおいて，PGT-M の対象になった際，着床後出生前診断は対象になるのか，なぜ違う方針になるのかは議論をしておく必要があると考えます．PGT-M の理由を受精卵の有する子が発症しないことに限定し，その疾患に起因する疾患遺伝子を「子孫に伝えず」という理由とは別にして議論できる状況の構築も必要かと考えます．

人文社会科学的専門家

- 着床前に確認する方が、出生前診断よりも倫理的に問題が少ないと考える。
- 命を刻み始めた存在を滅失させることは許されるか。許されるとしたら、どのような条件を課すべきか。明確な答えは恐らくない。自然の摂理によるもの以外、介入は許されないという考え方がある。こうした立場からは、暴力による望まぬ妊娠でも中絶は認められない。これを法制化する動きが実際にある。同様に、PGT-M は胚の生命権を侵すものであり、その適応拡大は「命の選別」「優生思想」をさらに進める一歩だとの批判もあり得よう。現実には、多くの場合、親の自己決定権や生まれた子の福祉が考慮されている。出生前診断や PGT-M 等がこれに当たると考えられる。そもそも親の支えなしに子は育たない。子の生育に責任を持てるのか。決心して産むのは一義的には親である。親の思いがまずは真摯に検討されるべきだろう。加えて、子に予想される障害や遺伝性疾患の症状についても、柔軟な検証、検討が求められる。重要なのは、個別事情をどこまで汲むかである。どのような家族状況なのか。生活設計をどう考えているのか。子に予想される障害や疾患を医学的な「生」のみで判断することは適切だろうか。総合的かつ公平公正な判断が求められる。その観点から、本事例は、「命の選別」「優生思想」という側面をことさら問題にすべき申請内容とは思えない。
- 眼球摘出による失明は十分に「日常生活を強く損なう症状」と考えられるため。
- 本症例の場合、申請者の体験、第１子への対応、十分な知識を持って冷静な判断として希望したと考えるため。健康な子供を持ちたいと願うことは誰もが思うことであり、過去の経験や経済的な配慮も含め検討すれば発症リスクを回避することは倫理に反するとは言えない。
- 申請者に遺伝性腫瘍あり、片側摘出、第１子も片側摘出、失明の可能性があるとのこと。第２子にＰＧＴ－Ｍを行うことは、親として人の道に外れた行為とは思えない。
- 生命倫理４原則（自律的決定の尊重、善行、無危害、公平）いずれにあてはめても、倫理的に妥当と考えます。安全性が十分に確認され、欧米各国で利用可能な選択肢を日本にいる人に対しては制限することは、「不公平」「平等な医療の選択肢へのアクセスを保証していない」と考えられ、倫理的に問題があると考えます。また、もしもこの状況で PGT-M が利用できず、遺伝性網膜芽細胞腫の当事者の方が子どもに疾患を伝えたくないと考えた場合に残る選択肢は、今後の挙児を断念するか、妊娠後の出生前診断となりますが、身体的負担の少ない PGT-M の道を閉ざすことにより、挙児断念や中絶をともなう可能性のある出生前診断の選択肢しか女性に選ばせないということも倫理的に問題があると考えます。

反対

医学的専門家

- 自律性はまず担保されていると考えられます．正義原則にあたっては他の遺伝性腫瘍とのバランスが重要かと思われます．MEN（多発性内分泌腫瘍症であり、複数の内分泌臓器および非内分泌臓器に 異時性に良性、悪性の腫瘍が多発する症候群 のこと），FAP（家族性大腸腺腫症。大腸の多発性腺腫を主徴とし、放置するとほぼ 100%の症例に大腸がんが発生します。大腸がん以外にも消化管やその他様々な臓器に腫瘍性あるいは非腫瘍性の随伴病変が発生します），Li Fraumeni（リ・フ

ラウメニ症候群。家族性にがんを多発する遺伝症候群の一つ。がん抑制遺伝子である TP53 遺伝子の変異により、肉腫、副腎皮質腫瘍、脳腫瘍、白血病、乳がんなど、多くの臓器にがんが多発するほか、胃がん、大腸がん、肺がんの頻度も高いといわれています）なども該当すると考える必要があるかもしれません．RB（網膜芽細胞腫）のみで判断はできないと考えます．また，出生前診断とのバランスも重要と思われます．

人文社会科学的専門家

- 体外受精を含め、人の生命を人為的に操作することになるため。
- この疾患は着床前診断の適応となるほどに重篤なのかについて疑問がある。
- 失明していても本人の意思で意欲的に人生を送れる。倫理的に賛成できない。(親の気に入る子を産むと言うことにつながる)。自然の摂理に背く印象。
-

不明

医学専門家

- 早期発見・治療にて生命予後は良好な疾患であり、実際に全盲でも普通に生活しておられる方も多いので、倫理的な問題は残るかもしれない。
- 中絶を回避できるという意味では賛成ですが、２に書いた理由で慎重にすべきだとおもいます。

人文社会科学的専門家

- 眼の見えない人や義眼をはめた人を排除するような社会につながるかどうかが、倫理的観点からのポイントになると思います。自身も患者である当事者は、そのような社会を望まないことは自明でしょう。しかし、周囲までがそうかどうかはまた別です。
- 同上だが、１～６を通じて、「倫理的」な課題は、医学的な適用、社会的状況を含めて考察するため、独立してこれだけを答えるのは困難。

４、当事者（クライエント）の立場として

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、女性（妻）であっても男性（夫）であっても希望すると思います。
- 母親は自身が発端者であり、疾患のことや当事者のことを十分すぎるほど理解している。自らの疾患を着床前診断で排除することは、自分自身を否定してまうことにも成りかねないが、それ以上に我が子の幸福を願っているのであり、母親として当然の心情として理解できる。
- クライアントが強い希望があるのであれば、施行すべきと考えます。
- 我が子に健康でいてもらいたい、辛い経験をさせたくないという思いは万人に共通する当然の願いだと思います。1/2 の可能性で次子も本疾患を発症し、早期発見しても失明の可能性がある、と考えると着床前診断なしで妊娠に踏み切る勇気が持てないと思います。
- 早期発見・治療にて生命予後は良好な疾患であり、実際に全盲でも普通に生活しておられる方も多いので、倫理的な問題は残るかもしれない。
- 十分に遺伝カウンセリングを通して、情報提供を受けて、家族と共に意思決定過程にある当事者にとって、出口の１つとして PGT-M という選択があることは賛成します。
- 本症例は母子例で，第二子に対する PGT-M を希望するものです．本症例の家族では，網膜芽細胞腫の罹患により，本人達は大きな身体的・心理的負担を感じ，おそらくは，自分たちを将来支える存在としての健常な第二子の出生を望んでいるという背景もあるかと思われます．もちろん第二子が網膜芽細胞腫以外の先天異常を有する確率は３～５％存在しますので，そのことに関する説明も必要ですが，この症例においては，網膜芽細胞腫に限っての PGT-M は容認されるのではないかと考えます．
- 39 歳という年齢を考えるとあと一人子を持つことができるかどうかというところであり、出生前診断（羊水検査）に委ねる時間はないかもしれない。第一子の治療を通じて親として子に苦悩を与えたという自責の念は強く存在すると思われ、第二子に同じ苦悩を与えたくないと思うのは当然のことと考える。
- 当事者が遺伝カウンセリング（複数施設、複数回）等を通してしっかり理解し、生涯を通した自らおよび子どもの将来像を基にして導き出した方針を実現するための選択肢の一つとしてあるべきシステムと考える。
- このクライエントの状況や望理由は十分理解できます．
- 本症例においては疾患面を理解され，ご夫婦双方が PGT-M を希望している点では賛成といたします．しかしながら，実施施設においては，PGT-M を実施しても途中で変更できる（やめてもよ

い）権利の保障を示したうえでの自己決定ができる環境．終了までの連続性がある医療（遺伝カウンセリングを含めた）体制の構築が必要かと考えます．

人文社会科学的専門家

- 子どもの将来を考えたときに、子どもが豊かで充実した生活を送れるとは思えないため。さらに自分が亡くなった後、子どもの生活の保障が期待できないため。・発症した子どもを育てる勇気と自信がないため。・当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。・PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整えて欲しい。そのうえで PGT-M を選択したい。
- 本人も第一子も発症し、失明の可能性があり、同じ病気の子どもを養育するのは困難と思う。
- 申請者自身が検討対象の遺伝性疾患を有する。この疾患に関して、医学的にも社会的にも、現状を理解した上での申請と考えるべきだろう。
- 眼球摘出による失明は十分に「日常生活を強く損なう症状」と考えられるため。
- 我が子に病気の遺伝子を伝えたくない（＝我が子を病気にさせたくない、その子が適齢期になったときに自分と同じ悩みを抱えさせたくない）という親の心情は理解できます。
- クライエントと遺伝性疾患患者さんに親と子という立場の違いがあるとき、着床前診断や出生前診断に対する態度や意見が異なることがある。この事例の場合に、ご本人がクライエントであり、疾患患者さんであり、さらに第 1 子が発症していることから、この病気について十分に理解し、この疾患を抱えて生活することも理解していることから、生まれる子どもの養育、子どもの将来など、心配・不安から着床前診断を希望されるのは当然だと思い賛成とした。
- 遺伝性腫瘍で片側眼球摘出後義眼と言うだけでも PGT-M の対象であると考えるのに、第 1 子を産んだ。想像以上の負担で、遺伝性と知った時には申し訳なさも募る。自分の持つ遺伝子変異が原因で子供に辛い治療、外見的な問題、視力の低下または失明させてしまったと言うことは、本人（親）が理解して納得できるようになっても、子どもが成長した後への不安が残る。どんなに本人がしっかりとした意志を持っていても社会の全てが同じように受け入れてくれるわけではない。がんのリスクや病気の可能性の低い子どもを持ちたいと思う気持ちがあることは極めて自然なことだと思う。
- ご本人が当該疾患の罹患者であり、自身の体験を踏まえ、カウンセリングを受け、強く希望しているから。39 歳の年齢という点は、ここでは重要視しない。
- 私自身が当事者であったとしても、ＰＧＴ－Ｍの実施を希望すると思う。

反対

不明

医学専門家

- すみません、質問の意味がわからないのですが、自分がクライエントだったらという意味でしょうか（その通りです）？そうであれば 1 に書いた通りです。（すでに患者さんがお子さんにおられて、もう一人、小児期に腫瘍ができ眼球摘出する子が欲しいか、という問いがあるとして、「ほしい」と答える親がいるかと考えるといないとおもいます。着床前診断は出生前診断で、妊娠した胎児に対して、「失明のリスクがあるから中絶します」というのとは若干色合いが違うように思いま

す。今後は「着床前診断」と「中絶を伴う出生前診断」を分けて議論する必要があるようにおもいます。また医療費、患者への負担、家族の心理的負担、経済的負担、「目が見えない」という致命的な社会的不利に対して、反対はできません。しかし、２に書くように、この疾患を適応とした場合、果たしてすべての遺伝性腫瘍が着床前診断の適応になるのでしょうか。若干の不安を感じます。）

人文社会科学的専門家

- クライアントがＰＧＴを望む気持ちは理解できる。
- 事前に評価されれば、・不安だから産まないという夫婦に、こどもを持つ事のできる可能性が出てくる。子どもをあきらめなくてすむ場合が出てくる。・同じように罹患すると解った上で産むという選択もある。（こころの準備として有効かもしれない）。・罹患が解ったら産まないという場合も、夫婦できちんと納得すればよいのかもしれない。評価の前後に、納得するまでのカウンセリングが必要。
- 本疾患は、欧米では着床前診断の対象疾患として誰もが認める疾患ですので、クライエントに対して選択肢として提示すべき（提示することには賛成）です。しかし、その後、個々のクライエントがいろいろなことを考えて本選択肢を選ぶかどうかを支援するのが遺伝カウンセリングのプロセスであり、クライエントが PGT-M を選んでも選ばなくてもその決断を尊重します。

５、遺伝性疾患患者さんの立場で

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成・反対同数ということです。

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 母親は疾患について十分理解しており、その上で着床前診断を希望している。決して疾患を抱える人の人権を否定しているわけではない。むしろそのような遺伝性疾患を抱える当事者として、着床前診断に希望を見出し、それを受ける権利を主張しているのだと思われる。
- きっと"同じ苦労をかけたくない"という方々が大部分であろう。
- 網膜芽細胞腫の患者さんアンケートでも大半が賛成です。
- 自分のせいで我が子に辛い思いをさせたという罪悪感を抱くことを考えると前向きな気持ちになれない人もおられると思います。そのような人には、疾患が遺伝する可能性を排除し子供を授かることができる選択肢があることは、自身の結婚や子供を作るかどうかを考える際に福音となると思います。
- 自身の疾患や視覚障害を否定するものではなく、自身が不安なく子を持つ選択肢である。PGT-Mを行うかどうかは自己決定できる。
- 遺伝性腫瘍の多くは遅発性遺伝病のカテゴリーに入る疾患が多いが、網膜芽細胞腫は生下直後から発症を念頭に置くべき疾患である。腫瘍発生の観点からすると胎児期から進んでいた可能性もあり、視覚という大きな機能を失うこと、また子どもがそうなることは望まない場合が多いと考える。

人文社会科学的専門家

- 遺伝性疾患患者として、子どもや親に自分と同じ思いをさせたくないという気持ちがあるため。・重篤な遺伝性疾患を発症した子どもや親が、充実した社会生活を送れるような成熟した社会になっていない現状では、当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。
- 様々な遺伝性疾患があり、患者間の症状は異なる。生活環境も多様だろう。一律の回答は困難である。但し、個別事例の認可に際しては、「障害者の排除」を意図するものではないことを明確に示す必要がある。
- 現在同じ疾患と闘っている患者さん、その親族や保因者の方に十分な配慮がなされることが条件として賛成いたします。
- 遺伝性疾患患者さんで、自身の体験（様々な支援者・同一疾患を持つ仲間などから得た体験も含め）から、「同一疾患の子どもを産み育てること」、「その子のことを思って、生まれてこないほうが幸せである」と考えており、強い意志のもとで着床前診断を望んでいるから。
- 第１子であれば別の考え方もあるが、妻、第１子に遺伝性疾患があらわれている以上、やむをえないと考えるのではないだろうか。

- 遺伝性疾患には様々なものがありますが、それぞれの状況において、同じ疾患をもっていても異なる価値観をもつ人々が様々に異なる選択肢を選ぶことをお互いに尊重することが重要だと考えます。したがって、選択肢として設置することには賛成します。この選択肢に同意しない患者さんがいたとしてもこの選択肢を利用したい人の意思は尊重してほしいですし、同時に、この選択肢を望む人においてもこの選択肢を望まない人の考えを認めてほしい、そうやってお互い「あなたはあなた、私は私」という形で尊重しあえる社会にしていきたいです。

反対

医学専門家

- 倫理でも書きましたが，他の遺伝性腫瘍とのバランスが重要かと思われます．MEN，FAP, Li Fraumeni なども該当すると考える必要があるかもしれません．RB のみで判断はできないと考えます．また，出生前診断とのバランスも重要と思われます．

人文社会科学的専門家

- 自分の生きる意味はないのかと考えてしまう。

不明

医学専門家

- 残念ながら想像がつきません。あえて答えるのでしたら、４．でお答えしたように「挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、女性（妻）であっても男性（夫）であっても希望すると思います。」となるかと思いますので、「賛成」とお答えするのが妥当なのかもしれません。
- どの様な遺伝性疾患を想定されているのか？質問の主旨が分からない。
- 遺伝性疾患は多岐に渡りますので、まとめて回答することには馴染みません。
- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．遺伝性疾患を持つ患者さん達は，着床前診断に対して，さまざまな思いを持っておられます．同じ遺伝性疾患でも重症度に大きな差がある場合，あるいは介護福祉制度の利用の状況などにより，着床前診断に対する考えが異なってきます．患者自助団体には，着床前診断を含む出生前診断に対して「生命の選別行為」として反対する意見もありますが，家族の生活の向上に資することのできる技術として容認する意見も少なくありません．着床前診断を行った場合と行わなかった場合それぞれのメリットとデメリットを，各遺伝性疾患について丁寧に情報提供するシステムの構築が望まれます．
- PGT-M を選ばなくてもよい権利，知らなくてもよい権利，知りたくない権利を有する方もいるかと考えます．
- これも質問の意味がよくわからないのですが、１にかいたとおり、これを賛成にするとすべての遺伝性腫瘍が着床前診断の対象になるのではないかと危惧します。

人文社会科学的専門家

- クライエントの気持ちも分かるが障害者を一律に否定することにつながることも心配である。

- 当事者と同じように PGT-M を受けたいと思う患者はいると思われます。一方で、自分たちがさらに少数派になることで生きにくくなることを案じたり、自分は幸せに暮らしているのになぜ病気の子どもを排除しようとするのか複雑な思いを抱く人が現れるのではないでしょうか。
- 遺伝性疾患患者さんがこれまでに送ってきた生活上の困難や人間関係の困難をいかに振り返っているかなどによって、着床前診断あるいは出生前診断を希望するか否かが違うと考える。この事例の第 1 子の立場として、親が次子の出産に着床前診断をしたことを成長してから知ったとしていかに捉えるのかについても、個々人で違うとは思うが、親に批判的な気持ちになることもあるだろうと想像した。それらのことから「不明」とした。
- 遺伝性疾患だから事前にリスクを知り対策の一環として PGT-M を施行できるのであれば、全ての遺伝性疾患に本議論が該当するべきだと思う。心理的、金銭的、家庭環境、治療への負担など発症した当事者が抱えている問題は様々であり、当事者を含めての十分な検討が必要。倫理的検討においても当事者の生の声を聞くことは必須であるべきで、遺伝的知識も持った委員を含んだ対応が必要だと考えます。リスクを回避する手段が PGT-M でしかない場合は賛成と考えるが、社会的な理解と PGT-M を施行したことによる世論の声に当事者が耐えられるか否か、実施することを認めた日産婦ならびに我々が当事者を守ることが出来るのかも検討すべき。社会的環境整備が十分ではないと考え不明。
- ここまで一般化することはむずかしい。

６、総合的に

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 許容できない理由を思いつかないため。
- 従来の「重篤性」という基準に拘泥して議論すると話が進まない。生命予後としての「重篤性」だけを基準とせず、生活の質が脅かされるかどうかに基準を置けば、反対する意見が多いとは考えられない。
- 遺伝性疾患を持った方の苦しみは当事者でなければわかりません。医療者は基本的のは、その苦しみを理解できないと思います（自身の家系に遺伝性疾患がない場合）。遺伝性疾患をもつ場合、自身の事より、その子にまで苦しみを負わせるのは耐え難いことだと思います。もし、それを回避する技術がないのであれば、それはしょうがないですが、ある以上は提供すべきと考えます。ある意味、成人期に達する前に重度の障害を持つ場合は、子孫を残せる可能性は高くないので、実際の悩みは子孫を残せる可能性のある患者さんの方が悩みは大きいかと思います。し失明は「日常生活を強く損なう症状」であると考えます。
- 「重篤」な判断の見直しが必要だと思います。判断基準は当事者の置かれている立場や思いを重視せざるを得ないと思います。
- 家族にとっては、視力障害、失明だけではなく、二次癌発症の可能性も高く、重篤な疾患である。子への遺伝に関して様々な思いがあると思われるが、PGT-M が一つの選択肢として存在するのは妥当と思われる。
- 本ケースのように前児が患児である場合は、子育てと並行して親が十分に勉強をしていると考えます。当事者が小児期から今までの遺伝カウンセリングを含めた診療等によって、網膜芽細胞腫や遺伝についての知識があり、家族らと話し合って情報共有をしているという条件下で賛成としました。
- この症例では，患者とその児が眼球摘出を受け，その上に視力喪失の可能性を指摘されているなど，ADL の低下が著しいと予想されるため，PGT-M の適応はあると判断しました．しかしながら，この家族を支える医療福祉制度が現状でどこまで利用可能なのかなどについては，不明であり，更なる情報収集と議論が必要かと考えます．特に，本疾患に対する遺伝子治療の可能性などについて，専門家による情報提供を受けて，判断するのも重要なことと思います．
- 医学的に遺伝性疾患であることが明らかであり、重篤かどうかの判断で分かれるケースだと思いますが、障がい児・者一般に言えることとして、日本が Challenged を多様性として include する成熟社会に至っているとは言えず、支援も十分とは言えないと思います。視力を失うことや子に遺伝性疾患の苦痛をもたらしたと思う親の自責を考えると、十分重篤だと思います。多くの当事者の方の

意見で述べられているように、自分も当事者だったら、子に治療の苦痛や子を持つ選択での苦悩を与えない方法を提供したいと思います。

- 審査のシステム、遺伝学検査の妥当性、遺伝カウンセリングシステムなどを整備したうえ、当事者の意向を反映できる（選択肢が存在する）方法を構築する必要性を感じる。
- 片親が発症し対象遺伝子の病的変異を有する場合，本疾患は年少期に発症し QOL にも大きく影響することから，両親の強い希望が確認できていれば，PGT-M の対象として賛成いたします.

人文社会科学的専門家

- 当事者の自己決定を尊重すべきであるため。一方で、PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整える必要がある。
- 生命には係わらないが生活していく上で困難が伴う重篤な疾患であり、本人も第一子も発症し、失明の可能性があるという状況にあり、、本人が十分な情報を与えられ、熟考したうえで、希望する場合には認められる。
- 個別の事情を含めて、公平公正性の観点からは、申請を拒絶することは難しい。
- 現在同じ疾患と闘っている患者さん、その親族や保因者の方に十分な配慮がなされることが条件として賛成いたします。
- 予後は良いとは言え、患者は子どものころから抗がん剤投与が始まったり眼球摘出をするなど、治療は過酷と言えるでしょう。治療後も、失明や視力低下など、この病気の影響がずっと残ることになります。これらのことを考えると認めても良いように思います。
- ゲノム医療も進む中で、それに見合った対策を検討することは必須であり、回避できない、障害が残る、治療法がない、最終的に死の可能性があるのならば年齢問わず、重篤だと考え PGT-M の選択肢は必要だと思う。本人とパートナーが十分に検討し納得がされているのであれば賛成。
- 医学的適応、社会的適応については、絶対的な賛成・反対ではなく「中立」とした。そのため、倫理的ジレンマの中で、クライエントの理解と意思に基づき、賛成とした。
- ２、３、４、５を総合して判断。
- 私個人としては、重篤な疾患でなくても着床前診断の選択肢を、希望する人は利用できるようにすることを望む立場ですが、本疾患は客観的にみても十分重篤と感じますので、同疾患をもつ人全員が望まないとしても、希望する人には利用できる選択肢として着床前診断実施を認めることが望ましいと考えます。(欧米の臨床遺伝の専門家に対して、日本では網膜芽細胞腫の着床前診断実施が認められないというと、誰しも驚き理解できないという顔をします。なにもかも欧米に合わせる必要はないかもしれませんが、同じ病気の人が日本にいると「損をする」状況があることは望ましい状況ではないと感じます。

反対

医学専門家

記載なし

人文社会科学的専門家

着床前診断の現段階の基準に照らして、着床前診断の適応というほどに重篤な疾患だとは思わない。出生前診断が可能かどうかわからないが、出生前診断ができるならそれを受けるかどうかはクライエントの選択だと思う。
繰り返しになるが、この疾患による大変さは疾患そのものによって生じる困難だけではなく、社会制度の不備によるもの、社会的な差別、偏見によるもの、心理的なサポートがないことによるもの、医療へのアクセス（費用、時間）の困難などの問題が絡み合って形成されている。それらの諸問題・課題を疾患遺伝子のある受精卵を破棄するという方法で解決するのでは、差別や偏見、負担は残したままになることを危惧する。

不明

医学的専門家

- もう少し議論を深める必要があると考えます.
- 本疾患が「適応」となった場合の社会的インパクトを考えると、賛成しにくいですが、反対という意見もだしにくいため不明としました。家族の幸せを考えると、第一子にすでに罹患児がいるので、第二子に対しその遺伝子を避けたいという気持ちは十分理解できますし、「子孫にその遺伝子を伝えたくない」という気持ちはとても自然なものでその気持ちを否定するものではないと思います。ただ、その３９歳の女性は自分は生まれなかったほうがよかったということになるのでしょうか・・・。

人文社会科学的専門家

- １～５がわからないので。
- 着床前なら、評価した上で、子どもを作るかどうかの選択をしても良いのではないか。当事者の状況にもよる。評価結果の使い方にもよる。

7、以上では情報が不足しているというときには、どのような情報が必要なのか？その情報によって、どのように判断が変わるのかをお書き頂ければ幸いです。

医学専門家

- 患者さんの意見を広く求めたい。発言力の強い人でなく、全体の意見として。
- 当事者が小児期から今までの遺伝カウンセリングを含めた診療等によって、どこまで網膜芽細胞腫や遺伝についての知識があり、家族らと話し合って情報共有をしているかによって判定か変わると考えます。
- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．個々の遺伝性疾患がどのような機序で発症するのか（原因遺伝子も含めて），どのくらいの時期にどのような症状がどのくらいの確率で発症するのか，それに対してどのように早期発見するのか，どのような治療法の選択肢があるのかなどの自然歴も含めた広い情報を収集し，提供が出来る体制を早急に整える必要があると思います．既に難病情報センターなどのサイトがその役割の一部を担っていますが，さらに詳しい情報が必要と考えています．これらを集積した情報センターの設立が望まれます．また，当然，遺伝カウンセリングも重要な役割を担いますが，この種の遺伝カウンセリングを充分な時間をかけて行える施設のリストなども必要かと考えます．
- １．他の遺伝性疾患についてどう考えるか？代表的な遺伝性腫瘍については平行して考える必要があります．２．医療経済的検討結果を知りたいです．３．出生前診断についてどう整合性を取るか？つまり，出生前診断はこの PGT の重篤性の定義を準用して行われることが多いのでこの判断は重要となります．判断にはこれらの情報が必要と思われます．その結果，他の遺伝性腫瘍への判断を平行して議論でき，出生前診断に使用しても理解が得られるであろうと考えられ，医療経済的に矛盾しないならば賛成となります．
- この家系（変異部位）として考える場合，第一子の情報とともに，39 歳女性の反対の眼球の状況（視力など）や眼球摘出以外の治療内容ならびに家族歴は必要な情報になると考えます．（今後本疾患においては，第一子が罹患していないと申請できないかも要件の検討の内容になるかと存じます）
- １　この疾患で視力を失う以外に、将来の癌の発生リスク、生命予後はいかほどなのか。また、３９歳母は片目義眼でも社会生活は不自由なく行えているのか。母が過ごしてきた社会的状況（環境）はどうだったのか。第一子を妊娠する前に遺伝カウンセリングをうけていたのか、いつ遺伝学的検査をしたのか、どのような説明をうけたのか。夫の気持ちはどうなのか、などが少し気になりました。

人文社会科学的専門家

- 出生前診断（胎児診断）は可能なのでしょうか。片眼失明か両眼失明に進むのかは、遺伝子だけではわからないという理解で良いでしょうか。
- ◆PGT-M に対しての社会的理解や遺伝教育が必須だと考えます。　理由：１）現在生まれている子どもへの将来的、継続したや援助　２）社会的反発、思想に基づいた議論への対策　３）医療者の十分な知識（日産婦の見解には示されていたので問題ないとは思うが、心理的支援の経験や社会的な要素を含んだ支援対策も必要になるだろう）　４）今後増加する遺伝性疾患対象者
  ◆PGT-M を実施できなかった場合に思い詰めた当事者が人工中絶へ意識を向けてしまうことへの

懸念もありますが、人工中絶が合法的に認められていることに対して PGT-M に対しては ◆
PGT-M 実施そのものが遺伝差別と考えられるかもしれないといった懸念があります。

- 診断の精度、浸透率、発症時期の幅なども含め、もう少し医学的なデータを知る必要がある。これは、事例 1 だけでなく、すべての事例について。また、患者さんの声ももう少し広く知りたい（患者団体のアンケートも、もう少し吟味したいし、また、アンケートに答えないという方々の声も知りたい）。
- 失明していることが、不幸であるのだろうか。夫婦または本人の生きるという事への考え方の違いにより、産まない選択をするのか、覚悟を決めて産むのか、PGT-M の評価結果の受け止め方意味が違ってくる。1 子目に産んだ理由。1 子目の子どもに不満で次は産まないというのであれば、子どもの尊厳はどうなるのか？カウンセリングの結果、夫婦の状況、考え方の違いにより、判断が変わるかもしれない。

事例提示２

本事例に関しては「臨床遺伝専門医を含む複数の担当者によるカウンセリングを受け、カップル共に実施を強く希望している」＋「発端者の疾患は遺伝性疾患で、当事者も疾患遺伝子の保因者であることが証明されている」という条件とします。

申請者：女性 30 歳　妊娠出産経験なし
申請内容：母が卵巣癌治療を行っており、その際に治療法の選択のために母親が BRCA1 あるいは BRCA2 の遺伝学的検査を受けたところ病的変異陽性であった。遺伝カウンセリングを検査前後で受け、この変異は子供たちにも遺伝することがある話を聞いた。娘が BRCA1 あるいは BRCA2 の遺伝学的検査を受けたところ、結果は病的変異陽性であった。現在、結婚 2 年目で今後の妊娠を考えており、産婦人科医院を受診したところ PGT-M の話を聞いた。PGT-M を行うことが可能かどうか？倫理委員会 PGT-M 小委員会に問い合わせがあった。

背景：今後卵巣癌、乳癌の治療において薬剤選択のために BRCA1 あるいは BRCA2 の遺伝学的検査が行われるようになることが推測される。すると癌に罹患している本人だけでなく、その血縁者（子どもたち）も検査することが予測され、まだ親になる前の血縁者（娘）にも自分が BRCA1 あるいは BRCA2 遺伝子（BRCA）の病的変異があることが告知される事例が発生する。その際にその血縁者（娘）が妊娠を希望するようになった時に PGT-M を希望することが考えられる。この BRCA1 あるいは BRCA2 遺伝子（BRCA）の病的変異に関する PGT-M はすでに英国では広く行われていることもあり、近々必ず日本でも考慮する人が出てくると推測される。

問題点・参考
○疾患遺伝子を遺伝させないで、子孫の発癌リスクを予防できる PGT-M という意味での申請である。
○申請者は、現在妊娠歴もなく今後妊娠を希望しており、自分の持つ BRCA 病的変異を持たない子供の出産を希望している。
○現状の「成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生命維持が極めて困難な状態になる疾患」を重篤な遺伝性疾患とする定義では、本疾患は高齢になって発病する疾患であり、該当しないものである。卵巣癌の予後は改善しているとはいえ、早期発見が困難でありその半数近くが長い闘病の上死亡すると報告されている。
○しかし、PGT-M を適応としたときには、不妊でないにもかかわらず外受精を必要とするなどの問題点も考えられる。
○英国での現状：英国では遺伝性乳癌卵巣癌症候群での着床前遺伝子診断は、英国の NHS ガイドラインでも認められていて、助成金が出るほどに一般的に認知されている。英国では国の定めた着床前遺伝学的検査の対象となる疾患の検索サイトもあり、condition に brca と入れると　status が　approved と表示される（https://www.hfea.gov.uk/pgd-conditions）。
人工妊娠中絶をともなう出生前検査ではなく着床前遺伝学的検査がより遺伝性乳癌卵巣癌症候群（注）には適切とされている。出生時から明らかな障害を持つ疾患ではないため、人工妊娠中絶の可能性のある出生前検査への抵抗は大きいようで、出生前検査はほとんど実施されていない。着床前遺伝学的検査

については、第一選択とされるほど認知されている。このような海外での現状から類推するに日本への波及は将来的な十分に考えられる。

注：遺伝性乳癌卵巣癌症候群（hereditary breast and ovarian cancer syndrome：HBOC syndrome）は、BRCA の生殖細胞系列の変異に起因する乳癌および卵巣癌をはじめとするがんの易罹患性症候群であり、常染色体優性遺伝形式を示す（http://johboc.jp/guidebook2017/toc/1index/1-1/）。

参考文献

Human Reproduction Vol.22, No.6 pp. 1573–1577, 2007

European Journal of Human Genetics (2012) 20, 4–10

NHS Commissioning Board Clinical Commissioning Policy: Pre-implantation Genetic Diagnosis (PGD) First published: April 2013 Prepared by the NHS Commissioning Board Clinical Reference Group for Genetics

問

PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。

１、医学的に

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 保因者は発症前のリスク低減手術によりがんの発症を回避するが認められる状態であり、着床前診断でリスク回避することを否定することは合理的でない。
- "臨床的妥当性"、"臨床的有用性"を満たしていると思う。
- BRCA1/2 遺伝子変異保有者全員が乳癌や卵巣癌を発症するわけではないものの、いつ発症するかは誰にも不明です。リスク低減手術（予防的乳房切除術および予防的両側卵管卵巣摘出術）があるものの、それ以前に乳癌や卵巣癌が発症することもあります。発症すれば様々な治療を要します。特に卵巣癌は検診を受けていても早期発見が困難な疾患で、大多数は治療にもかかわらず死に至ります。発症は成人になってからではありますが、「重篤」な遺伝性疾患と思われます。
- HBOC（hereditary breast and ovarian cancer syndrome。がん修復機能をもつ遺伝子 BRCA1、BRCA2 のどちらか（または両方）に変異があるために、乳がんや卵巣がんを発症しやすい）の生涯浸透率は高く，生殖細胞系列の BRCA1/2 病的遺伝子バリアントでは，生涯にわたりサーベイランスが必要となるほか，常染色体優性遺伝疾患であることから次世代への遺伝性を有する点も当事者の心理的負担となり，結婚や出産においての懸念事項ともなります．サーベイランスや RRM（RRM (Risk Reducing Mastectomy)：リスク低減乳房切除術），RRSO（RRSO (Risk-Reducing Salpingo-Oophorectomy)：リスク低減卵巣卵管摘出術）によりがんの発症を予防できること，遺伝子バリアントによっては効果的な治療薬剤を選択できることなどから，不治の疾患ではないと考

える意見もあります．妊娠前ですので，これらの情報を更に充分な時間をかけて提供し，その上で本人がその情報を理解した上で PGT-M を行いたいか，行う必要はないと判断するかの自己決定を行い，その上で，実施により得る利益がデメリットを超すと判断したという判断であれば実施して良いと思います．

人文社会科学的専門家

- 発症が成人後ではあっても生命に大きな影響を及ぼす疾患であることや、英国における判断と同様、人工妊娠中絶の可能性のある出生前検査ではなく、着床前遺伝的検査であるため。
- 本疾患は小児期発症は稀ですが、説明文にあるように「高齢になって発病する疾患」ではありません。乳癌は 30 歳前後から、卵巣がんも 40 歳前後から発症しますので、年をとってからという感じではありません。また、いずれも「がん」ですので、予防や治療がうまくいかなければ死亡しますし、当事者は、いつがんを発症するかまったく予想がつかない状態で頻回に検診サーベイランスを受けたり予防的手術を受けたりせねばならず、がんが見つかったら濃厚な治療が必要です。乳房や卵巣の予防的手術も、女性にとって乳房、卵巣を人工的に失うことは簡単なことではありませんし、医学的にも人工閉経による更年期障害や骨粗鬆症、心血管系疾患のリスク増加などの不利益もあります。がんは常に死と隣り合わせであり、特に卵巣がんは死亡率の高いがん種のひとつですし、BRCA1 の病的バリアントがあって生じる乳がんでは乳がんの中では予後不良なトリプルネガティブ乳がんが多いことも知られていますので、本疾患をもっておりそれが子どもにも伝わる可能性があることを知っている人が PGT-M が利用可能であれば利用したいと考えても不思議ではありませんし、医療者がそれを止める権利はないと思います。

反対

医学専門家

- 小児期の発症ではないため、HBOC であるとわかった次世代が自己決定できる余地がある。予防的切除を含め、有効な治療法がある。（予防的切除への理解とアクセスを確立するのが先ではないかと思います。）11 人に 1 人が乳がんになる時代であり HBOC とは違う機序で乳がん・卵巣がんに罹患する確率も低くない。体外受精を選択しなければならない。
- 遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC)は成人発症例がほとんどの遅発性遺伝病であるが、中でも卵巣がんは未だ早期発見・治療が難しい腫瘍である。一方、乳がんの生涯発症率は 70～80％と高く、罹患者も多い。しかし、RRSO、RRM などのリスク低減手術および分子標的治療薬の開発等、侵襲はあるものの一定の対策法があり、現時点では PGT-M を考えるべきではないように考える。
- 診断は技術的には十分可能です．然し乍ら Actionable でもあり，対象としては適切ではないのではないかと考えます．
- 本家系においては卵巣癌の罹患者がいる BRCA 陽性 HBOC 家系である．しかしながら，BRCA 陽性としても卵巣癌の発症は成人期以降であり生涯浸透率は変異遺伝子にもよるが 1/2 を超えない．卵巣癌の家族歴がない BRCA 陽性 HBOC も対象にするのかも議論を広げる必要がある．また，病的変異を有する際の卵巣癌の生涯発症率が，BRCA1, 2 で異なっている点も判定時に考慮する必要もあるのではないか．
- 浸透率，actionability，成人発症の点から

- 罹患する年齢が高すぎるので、重篤な疾患にあてはまらないようにおもいます。これを通すならハンチントン病などの神経変性疾患もすべて適応になるということになりますでしょうか。

人文社会科学的専門家

- BRCA1 あるいは　BRCA2 の遺伝子検査を受けて変異が見つかった際に、発症するか否かは確率でしかわからないし、発症時期も確定できない。それは PGT-M の結果も同様である。その状態で受精卵を選ぶことに疑問をもつ。選ぶ際には受精卵だから出生前検査よりも容易だと思われるかもしれないが、容易だからこそ、遺伝性疾患を避けるための PGT-M を認めた場合に、かなり多くの疾患が対象になり、選別が進むことを懸念する。
- ①BRCA 陽性者に対する生殖補助医療は、影響がないのかが不明である。②当該疾患は妊孕性への影響はない場合、生殖補助医療による負担と、挙児の希望の 2 者を考えた選択なのかが不明瞭である。
- ＢＲＣＡ遺伝子変異による発病の浸透率は１００％ではないと思われ、この点については日本人のデータを示してほしい（資料 6 参照）、また、乳がん・卵巣がんは遺伝性でなくても発症者の多い疾患であり、発症時期はそれなりに遅く、検査法も治療法もあることから。

不明

医学的専門家

- がん予防法があるなかで、現時点でそれを回避する有効な治療法のない、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療に相当するかが焦点となります。本事例では条件として「臨床遺伝専門医を含む複数の担当者によるカウンセリングを受け、カップル共に実施を強く希望している」となっていますが、当事者が今までの遺伝カウンセリングを含めた診療等によって、どこまで HBOC や遺伝、がんについての知識があり、家族らと話し合って情報共有をしているかによると考えます。HBOC のがん予防についてどれだけの知識があるかを確認する必要がありますのでこの設定ですと不明となります。

人文社会科学的専門家

- HBOC の場合は、リスク低減手術という選択肢もある為、PGT-M 実施以前に議論すべき課題がある。このような議論をする前に、遺伝性腫瘍のリスクに合った対策について保険収載化をすることが遺伝医療として必須だと思われる。未発症保因者も含む対策がなされていない現状を考えると不明。医療として我々が何を提供できるのか、何を未来に想像できるのか、がん死低減には何が有効なのか、心理的、経済的側面からも検討しなくてはならない。外科医がそこまで支援できないのであれば他科、他関連部署との連携を持って取り組む。厚労省に一番近い医療者が出来ることがある。

空欄

- 属性①医学専門家に分類されるが、本遺伝性疾患には詳しくないので（賛成、反対、不明）の欄は空欄とするが、許容できない理由は思いつきません（賛成）。
- 遺伝性卵巣癌、乳癌に関しては知識がなく、空欄にします。

人文社会科学的専門家

- "医学専門家ではないので回答は控える。
- 但し、2 以下の回答は、この症例が厳密な意味で医学的に PGT-M の適応であることを前提としている。専門家同士で見解が大きく異なる場合、また多くが適応に否定的な場合は、保留とする。特に、「参考」が例示する英国では、「適応」の判断に医療資源の適正配分が考慮されるためである。米総合癌センターネットワークのガイドライン資料（https://www2.tri-kobe.org/nccn/guideline/gynecological/english/genetic_familial.pdf）に、「Successful births have been reported with the use of PGD and IVF in BRCA1/2 mutation carriers, but data in the published literature are still very limited. In addition, data pertaining to long-term safety or outcomes of PDG and assisted reproduction in carriers of a BRCA1/2 pathogenic or likely pathogenic variant are not yet available. 」との記載がある点も気がかりである。"

（1 は、「属性①医学専門家で、かつ、本遺伝性疾患に造詣の深い方」以外は空欄でも結構です。）

２、社会的に

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学的専門家

- 許容されて良いと考えます。
- 保因者は発症前のリスク低減手術によりがんの発症を回避するが認められている。リスク低減手術はがんの発症を回避するためとは言え確実ではなく、手術には肉体的にも心理的にも侵襲・リスクが伴う。着床前診断でこれら侵襲やリスクを回避することは、リスク低減手術より効果的であり、容認できる。
- これを行わねば"未必の故意"に該当することにならないか？
- 遺伝性疾患は個人個人の問題であり、社会的な要素は考える必要はないかと思います。
- BRCA1/2 遺伝子変異保有者全員が乳癌や卵巣癌を発症するわけではないものの、いつ発症するかは誰にも不明です。リスク低減手術（予防的乳房切除術および予防的両側卵管卵巣摘出術）があるものの、それ以前に乳癌や卵巣癌が発症することもあります。発症すれば様々な治療を要します。特に卵巣癌は検診を受けていても早期発見が困難な疾患で、大多数は治療にもかかわらず死に至ります。発症は成人になってからではありますが、「重篤」な遺伝性疾患と思われます。
- 浸透率の高い遺伝性の癌であり、子への遺伝は避けたいという願望は理解できる。
- 医療経済的観点からは許容されます.
- 卵巣癌の発症リスクがあり、その半数近くが長い闘病の上死亡するということであり、いずれ血縁者にも知れることを考慮し、社会的に容認してもよいと思う。

人文社会科学的専門家

- 遺伝性の乳がん予防のために発症前の乳房切除も認められることからも、生まれてくる子が癌の遺伝子を持たないことの確認をすることは認められるのではないか。
- 発症が成人後ではあっても生命に大きな影響を及ぼす疾患であることや、英国における判断と同様、人工妊娠中絶の可能性のある出生前検査ではなく、着床前遺伝的検査であるため。
- 社会として、いろいろな価値観の人が様々に異なる選択肢を選ぶことを、お互いに尊重することは重要だと考えます。

反対

医学専門家

- HBOC は婦人科疾患でもあるので、日本産科婦人科学会をはじめとした関連各団体は、HBOC の PGT-M を議論する前に、HBOC 診療の保険収載化、サーベイランスやリスク低減手術の実装、医療者教育、国民に対するがん教育、遺伝教育、当事者との対話や当事者活動支援等の対応を行うことが先決であると考えます。個人的には将来的な機会提供には賛成の立場を取っていますが、学会

が「先にやればがん死を低減できるのに、医療実装を行っていないこと」があるため、現時点では「反対」に入れます。

- 欧米での PGT-M の動きはあるものの、RRSO、RRM を含めてまだ社会的コンセンサスを得られる時期ではないと考える。
- 癌は，誰でも生涯で 2 人に一人が罹患する．BRCA 陽性者が卵巣癌になる可能性は，BRCA1 では 40%，BRCA2 では 20%である．また，2019 年より卵巣癌では BRCA 陽性では分子標的薬が使用できる機会が増え，希望があれば予防切除も選択肢になってきている．今回対象者が出生し発病年齢になる時代の医療水準の上昇も考慮する必要がある．
- 海外がやっているからということを記載されていますが、ここは日本で、日本のやり方でよいとおもいます。若干、提示された文章に違和感を感じます。海外のやっていることが正しいという根拠はなんでしょうか。医療費軽減でしょうか。そうであれば、着床前診断はビジネスでやってほしくないと感じます。着床前診断がスタートするまえに、根本的にこの着床前診断は何を目指すのかを審議することが大事だと感じました。

人文社会科学的専門家

- 本事例は、子孫への発癌リスクを予防できるという点に重点がおかれているように読み取れる。そのため本事例は、すべての「遺伝」を否定することになりかねないため。
- がん医療の研究の進歩は早いです。いまは早期診断が難しいがんであっても、その子が発症の年齢になる頃、あるいは結婚や出産を考える年齢になる頃には、早期診断・治療が可能になっていることを期待してもよいのではないでしょうか。この変異遺伝子をもつ人が多い場合、仮に大多数が希望したときに、それに現行の医療資源が対応可能なのかどうか、増やす必要があるのかどうかも考える必要があるように思います。
- PGT-M 以前に、BRCA1、BRCA2 変異遺伝子検査について、病的変異があると診断された場合の不安と、その結果としてパートナーや生まれている子どもに責任を感じ、PGT-M という選択肢を示されば、希望するのではないか。その不安等に対処できる社会制度の検討が必要である。病的変異遺伝子の存在によって生命保険、就職、結婚などに対する差別が生じることを防ぐ社会制度がない日本では、PGT-M を受けることだけが、子どもを差別から守る方法にならないか、そういった社会になることは防がなければならない。逆に PGT-M を受けないで出産し、子どもに病的変異が遺伝した場合には、子どもから親への非難が生じる可能性がある。
- がん対策は、あくまで治療と QOL の維持であり、遺伝性腫瘍を持って生まれてくることへの否定につながるものを推進できないのではないか。
- 医学的に適応がないと思うので。
- 発症年齢が高い、治療法がある。

不明

医学専門家

- 我が国においては，近年，がんに対する医療制度の充実が図られており，診断や治療に関しては患者への負担が少なくなってきてはいます．しかし，本邦におけるがん患者の遺伝医学的情報はまだ充分ではなく，現在情報集積が進められている段階です，がん治療中や RRM や RRSO を受けた患

者の介護や心理支援体制は十分ではなく，医療体制も含めて地域差が極めて大きい現状があります．東京での事例と地方都市での事例を同等に扱うことには無理があると考えます．また，治験情報や遺伝子治療の可能性などに関しての情報も簡単には入手できない状況の中で，EBM に乏しい情報も流れており，正確な情報提供を行うことが重要と考えます．

- 初産年齢を引き下げることができれば、妊娠・出産を経て予防的切除を行うことが可能である。一方で、女性がキャリア形成・維持を自由に選択するためには、キャリアを犠牲しなければならないようなライフプランの負荷や検診および予防的切除による労働損失は減らす必要がある。

人文社会科学的専門家

- HBOC については、乳がんや卵巣・卵管がんを発症している患者を対象として、遺伝子検査や遺伝カウンセリング、さらに未発症部位の切除などを公的医療保険の対象とする方針が、2019 年末に決まるなど、社会的に注目されている。病的変異陽性と判定された場合の乳房や予防切除にも関心が高まっている。申請者の場合、母親が発症しており、本人も陽性である。これを子供に引き継ぎたくないとの思いは理解できるが、提示された内容だけでは可否を判断できない。子供の性別も発症リスクに大きく関わる。胚が男性で病的変異陽性であった場合はどうするのか。申請者や、担当医師の考えが不明である。パートナーの陽性、陰性はどうか。また、BRCA2 変異陽性同士のカップルの場合、別の障害が出るリスクがあり、別途、対応を検討する必要がある。現状で賛否を判断することは、社会的な不信を招きかねない。
- 遺伝性疾患はまだ社会的な理解が十分でない。がんという括りで考えると HBOC だから PGT-M を出来るのかということになる。がん発症リスクを知ってもらうのか、遺伝性がんについて知ってもらうのか、いずれにしても社会的理解と対策について啓発が追いついていない中で、遺伝性がんだけが PGT-M を実施できるのか？というがん大国だからこその反発もあると思うので不明。何れにせよ、遺伝性がんに対して国民が知る情報提供の場も少なく、教育が欠けている。遺伝医療が進みながらも保険収載されていない医療に対して、自由診療はまだ医療とは言えないという声があることを理解すべき。

３、倫理的に

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成①②③④⑤　　㉒　㉔　㉗　㉛理由―記載願います。

医学的専門家

- 許容できない理由を思いつきません。
- 生まれて来るこどもにがんの発症リスクがあるかも知れないと思いながら出産・養育することはつらいことと思われ、その心情は十分理解できる。
- もし行わねば"知っていて行わなかった"、"運命としてあきらめなさい"と疾病を持って生まれた子どもに説明しなければならない。
- もし PGT-M が生命の選択だとしても、絶対的にしてならない事だとは思いせん。
- 乳癌や卵巣癌に罹患した場合、精神的・身体的・経済的理由で健康を著しく害する可能性があります。胚の選別に関しては、日本では妊娠率向上のため形態良好胚の選別は日常行われており、重篤な遺伝性疾患を子に遺伝させないための胚盤胞の選択は許容されてよいと思います。
- 人工妊娠中絶を伴う出生前診断が多く行われていることを考慮すると、より侵襲性の低いＰＧＴ－Ｍを容認することが倫理的に問題になるとは考え難い。

人文社会科学的専門家

- 出生前診断よりも、着床前に診断する方が倫理的に問題が少ないと考える。
- 発症が成人後ではあっても生命に大きな影響を及ぼす疾患であることや、英国における判断と同様、人工妊娠中絶の可能性のある出生前検査ではなく、着床前遺伝的検査であるため。
- 遺伝学的検査を実施している以上、対策の選択肢から何を選ぶかは当事者本人の強い意思を尊重すべきである。当事者らが十分に遺伝性がんや HBOC、PGT-M を十分に理解し医療体制が十分であれば倫理的に反対する理由はない。
- 生命倫理 4 原則（自律的決定の尊重、善行、無危害、公平）いずれにあてはめても、倫理的に妥当と考えます。安全性が十分に確認され、欧米各国で利用可能な選択肢を日本にいる人に対しては制限することは、「不公平」「平等な医療の選択肢へのアクセスを保証していない」と考えられ、倫理的に問題があると考えます。また、もしもこの状況で PGT-M が利用できず、遺伝性乳がん卵巣がんの当事者の方が子どもに疾患を伝えたくないと考えた場合に残る選択肢は、今後の挙児を断念するか、妊娠後の出生前診断となりますが、身体的負担の少ない PGT-M の道を閉ざすことにより、挙児断念や中絶をともなう可能性のある出生前診断の選択肢しか女性に選ばせないということも倫理的に問題があると考えますし、遺伝性乳がん卵巣がんの妊娠後の出生前診断は通常行われないことが多いので、PGT-M を制限してしまうと人々の選択肢はますます狭まってしまいます。

反対

医学専門家

- 学会や社会ががん予防のために本来であれば出来るのにやっていないことがあるため、個人的には将来的な機会提供には賛成の立場を取っていますが、現時点では「反対」に入れます。
- この項目は，前の事例と同じ意見となります．医療倫理・生命倫理の立場からは，あらゆる生命の尊厳は尊重されるべきと考えます．この生命のはじまりをいつと考えるかについて，ヒトの発生過程や遺伝子診断に関する講義を行った後に一般大学生ならびに医療系の大学生・大学院生に行ったアンケート調査では，３～４割が生命は受精時からはじまると回答しており，これに伴い，PGT を容認する割合も２～４割程度となっていました．PGT を容認する割合は一般学生では高く，医療系学生では低い傾向がありました．ヒトの発生や遺伝学の基本，遺伝子診断や遺伝医療について，PGT が体外受精を要することなどを含め，充分な情報伝達を行い，理解した上での判断を行って貰うプロセスは必須と思います．
- 様々な責任遺伝子に適応拡大されていく可能性があり、子の生命や人生にどこまでコミットするのか、線引きが難しくなる懸念がある。乳房を失うことや、卵巣機能を失う/卵巣がない女性を否定するリスクもある。（乳房については女性のシンボリックな臓器と捉えられがちであり、卵巣（生殖機能）については「生産性がない」などと揶揄されたこともある。）
- 現在の「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患」に該当しないことは明らかですので，行うためには指針を変更する必要があります．
- 成人発症の疾患であることを考慮すると，着床前に両親の希望で児の出生の有無を BRCA の情報で決めてよいのか？出生後としても，BRCA 遺伝学的検査は両親は希望しても成人に近い時期までしないかと考えます．
- 重篤な疾患とは思えません。治療法が、その子供が成人する２０年後までにできる日が来るように思います。

人文社会科学的専門家

- 人の生命を人為的に操作することになるため。・不妊でないにもかかわらず、体外受精することになるため。・本事例は、子孫への発癌リスクを予防できるという点に重点がおかれているように読み取れる。そのため本事例は、すべての「遺伝」を否定することになりかねないため。・出産しないという選択もあるため、遺伝する可能性があるだけで体外受精し、さらに PGT-M の結果によって出産するしないを決めることは、生命倫理に反するため
- 「病気になりやすい体質」の遺伝と「病気の遺伝」はやはり違うように思います（浸透度の問題）。この件を認めてしまうと、遺伝子による決定論的な考えや遺伝的な完璧性を求める風潮の広がりにつながりそうなことも懸念を感じます。
- 疾患や障碍のある方への差別などを防ぐ社会的制度を設ける努力がなされ、PGT-M を利用しないで出産する人への支援や生まれた子への支援を整える社会的仕組みがなされているなら、PGT-M は当事者にとってのひとつの選択肢となると考えるが、そうでなければ、この疾患の人々の排除、差別を助長する可能性があると考える。さらに、親として PGT-M をするしないを決定することになるが、PGT-M でしか、生まれてくる子が病的変異のある遺伝子を有する際に差別されることを避けられないなら、「生まれてこない方がよいいのち」が日本社会にあると評価されるのではないか。さらに将来的には人の受精卵のゲノム編集について議論しておく必要性を感じる。
- 医学的に適応がないと思うので。

- 生きる権利がある。人工的に淘汰すべきでない。

不明

医学的専門家

- 浸透率は高いが、定期的検診や予防的乳房切除で発症の予防はある程度可能である点を考えると倫理的問題はあるかもしれない。
- de novo 例もあること、成人後発症がほとんどで、サーベイランスや RRSO、RRM などの予防的手術を行うシステムが構築されつつある状況で倫理的に容認されることは難しいと考える。

人文社会科学的専門家

- 命を滅失させても実施する必要性がどこまであるのか。現状では判断できない。米総合癌センターネットワークのガイドライン資料（https://www2.tri-kobe.org/nccn/guideline/gynecological/english/genetic_familial.pdf）も、PGT-M（ガイドラインは PGD と呼ぶ）を「(BRCA1、BRCA2 に関して）高リスクのカップルに選択肢として周知する必要性」を指摘しつつも、規制、倫理の両面で議論が収束していない、と述べている。
- 成人期以降に発症する疾患であること。親の自律的意思決定の範疇ではないのではないか。その場合は、生まれてくる可能性を持つ受精卵への「無危害」の原則が優位になると考えた。しかし、妊娠中期の人工妊娠中絶を避けたいという思いからの着床前診断希望であり、「受精卵」であれば、倫理的ジレンマを抑えられることからの希望である。体外受精を続けるという自己決定の基づく選択として許容できるのか。

４、当事者（クライエント）の立場として

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 生まれて来るこどもにがんの発症リスクがあるかも知れないと思いながら出産・養育することはつらいことと思われ、その心情は十分理解できる。
- 自身の苦しみを考えれば当然かと思います。
- 母が遺伝性卵巣癌患者であり、クライエントも病的変異が陽性である。子への遺伝を避けたいという心情は理解できる。
- 十分に遺伝カウンセリングを通して、情報提供を受けて、家族と共に意思決定過程にある当事者にとって、出口の１つとして PGT-M という選択があることは賛成します。
- 本症例に関しては，まだ本人に HBOC ならびに BRCA1/2 の病的バリアントの意味が充分に説明されていない段階との印象を受けました．しかしながら，設定の冒頭にあるように PGT-M を強く希望するということであれば，上記の内容を充分に理解された上で，PGT-M を実施して良いのではないかと考えました．本人もこれから HBOC のハイリスク者として種々のサーベイランスを受けて行く中で，さらに自分の子どもが 50%の確率で同様のリスクを有する可能性があることが判明してしまったことに対する不安が強く，それが他の情報提供によっても軽減されない場合には PGT-M の実施もやむを得ないと考えます．
- HBOC のため平均寿命に達しない場合があること、子どもに素因を伝える可能性があること、外国で受検できるシステムがあることから PGT-M を希望する当事者は存在すると考えられ、受検できる選択肢を設けて欲しいという希望は理解できる。
- このクライエントの状況や希望理由は十分理解できます．
- 検査法があるのであれば、安心して妊娠出産したいと思う。

人文社会科学的専門家

- 自分自身が発症するのではという不安を抱えており、子どもにはそのような思いをさせたくないと思う。
- 実母が卵巣癌治療を受けており、今後実母は再発を繰り返し死に至る経過を目の当たりにすれば、我が子には遺伝性乳癌卵巣癌症候群のリスクのある BRCA1/2 遺伝子変異を遺伝させたくないという思いは当然の願いだと思います。
- 当事者の不安や思いは理解できる。米国では高額の費用をかけて予防切除を選択する女性も少なくない。
- 発症が成人後ではあっても生命に大きな影響を及ぼす疾患であることや、英国における判断と同様、人工妊娠中絶の可能性のある出生前検査ではなく、着床前遺伝的検査であるため。

- 我が子に病気の遺伝子を伝えたくない（＝我が子を病気にさせたくない、その子が適齢期になったときに自分と同じ悩みを抱えさせたくない）という親の心情は理解できます。
- 乳がん、卵巣がんを発症した人の経験を知っているクライエントの立場として、情報を十分に理解して PGT-M を希望する人は、それが利用できないとされ、出産して、生まれた子どもにあ病的変異のある遺伝子が遺伝した場合に、前向きに子どもの成長と向き合えない可能性が高いのではないかと考える。育児や自身の発症に支援や相談のシステムが必要だと思う。ただし、クライエントにも病的変異のある遺伝子を有する人に、偏見や過度な同情がある可能性もある。
- HBOC 当事者がのみならず、がんを発症した、がんで家族を亡くした、またがんによる辛い治療、手術、側にいるだけでも辛い終末期など、目の当たりにした経験によってもう２度と同じ思いはしたくない。成人前に発症していないから良いというものでもないし、小さい子を抱えた親ががんを発症し、亡くなってしまった場合の気持ちや、日常生活に与える影響は本人だけではない。遺伝性がんということに理解が進んでいないために、自らが偏見を持ち、次世代に自分の持つ悪の根源のような遺伝子変異を継承してはならない、そのためには出来ることはなんでもしたいと思う気持ちがある（持っている人もいる）。リスク低減手術によってがんが１００％食い止められる訳ではない点、費用や、身体に傷を負う、入院を要する点を考えたら、リスクを限りなく軽減できるといった PGT-M は望まれていくかもしれない

反対

医学専門家

- PGT-M では，自分の持つ BRCA 病的変異 を持たない子供の出産はできるかもしれないが，先天性疾患の回避はできないこと， PGT-M 実施時には不妊でないにもかかわらず体外受精を必要とすることを理解しているかを第 3 者施設で確認できる体制が必要であろう．BRCA 陽性時の生涯罹患率などの HBOC についての知識の確認が必要です．
- 質問の意味が理解できません。クライアントであれば希望するから賛成という意味でしょうか？

人文社会科学的専門家

- 病的変異陽性であったとしても、発症するかどうかは不明、子どもに遺伝・発症するかどうかも不明である。出産しないという選択もあるため、可能性があるだけで体外受精し、さらに PGT-M の結果によって出産するしないを決めることは、生命倫理に反するため。
- 医学的に適応がないと思うので。

不明

医学専門家

- 自分が当事者であると仮定したとき、女性（妻）であった場合、この理由で体外受精を希望するかどうかについてどちらとも決められません。男性（夫）であったとしたら、反対はしないだろうと思います。あわせると判断がつかないので不明としました。
- もし行わねば"知っていて行わなかった"、"運命としてあきらめなさい"と疾病を持って生まれた子どもに説明しなければならない。クライエントの立場として考えると、母親と同じ卵巣癌を発症するかもしれない恐れからの、体外受精、着床前診断という人生設計をなさったと考えられる。

人文社会科学的専門家

- クライアントはまだ子を持ったわけではなく、体外受精に伴うリスクを十分理解した上での判断かどうか不明。自然妊娠が起こる場合もあり、その場合の選択と PGT-M という選択が相反する場合もある。
- 可能性のある子どもを生まないという選択もあるが、人間の尊厳という観点から考えると、納得できない。知ってしまったのだから、もし遺伝情報を子どもが受け継いでしまったとき、罪の意識にさいなまれる可能性あり。カウンセリングが必要
- クライエントに対して選択肢として提示すべき（提示することには賛成）です。しかし、その後、個々のクライエントがいろいろなことを考えて本選択肢を選ぶかどうかを支援するのが遺伝カウンセリングのプロセスであり、クライエントが PGT-M を選んでも選ばなくてもその決断を尊重します。

空欄

医学専門家

- 記載なし

５、遺伝性疾患患者さんの立場で

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 同じ疾患を持っている患者さんで、自らを否定することに繋がるから、着床前診断をやめて欲しいということを主張する人たちも存在する。ただ、全ての人たちがそう考えているわけではなく、このクライアントのように、自らが保因者であっても、こどもには保因者になってほしくないと考える人たちも存在する。患者さん、保因者の方々のそのような希望を否定することはできない。
- きっと"同じ苦労をかけたくない"という方々が大部分であろう。
- 遺伝性疾患をもつ患者さんなら十分理解できると思います。
- 遺伝性腫瘍症候群の中でも網膜芽細胞腫に比較して，HBOC は特に卵巣がんの発症時には予後が良くない傾向があります．また，乳がんの発症時期も妊娠・出産期前後となることも少なくなく，本症例のような妊娠を考えている女性にとっては，喫緊の心配となります．ある程度，予防や治療が可能な遺伝性腫瘍においては，それを事前に知ること，さらには次世代の発症を防ぐための方法として，人工妊娠中絶を伴わない着床前診断に対しては異論が少ないように思います．先天異常などの障害は「ヒトとしての個性」であるが，がんは「あくまで病気」であると考える傾向があるようです．
- AYA 世代から定期的なサーベイランスが必要であること、しかし、卵巣がんなどは確実な早期診断の効果が保証されていないこと、そのためにはリスク低減手術を考慮する必要があること、子どもへ素因を伝える確率が高いことなどを考えるとき、自らの子どもに遺伝的リスクのない子どもを望むことは理解ができる。

人文社会科学的専門家

- 癌は、いわゆる遺伝病とは違うと考えられていると思う。
- 検査をする、しないという選択肢があることは、自身の将来の結婚や子供を作るかどうかを考える際に福音となると思います。
- 発症が成人後ではあっても生命に大きな影響を及ぼす疾患であることや、英国における判断と同様、人工妊娠中絶の可能性のある出生前検査ではなく、着床前遺伝的検査であるため。
- 遺伝性疾患ではないが、20 年ほど前に 60 代くらいの母がウィルス性肝炎の発症をし、娘も感染（母子感染と推定）していることがわかり、その娘が出産した孫は出生後すぐに検査をしてワクチン接種をした経験を伺った。母は、肝炎でも元気に生き抜くことが同じ感染をしている娘のモデルになるから頑張ると話されたのが印象に残っている。ここから、変異遺伝子があり、乳がん、卵巣がんを発症した人が、それを悔やむことなく生活できるような医療・社会制度や人間関係を築くことをめざしたいと考える。それがない状況での PGT-M の実施は患者の立場にある人への差別を強める可能性が高いと感じる。しかし、発症した患者さんが子どもや孫が自分の同じ病気になること

を避けたいと願うのは否定できないから。ただし、患者にも、病的変異のある遺伝子を有する人やその疾患の人に偏見や差別意識がある可能性もある。

- 他人が望むことを、自分が回避できなかったとしても反対する理由はない。
- 遺伝性疾患には様々なものがありますが、それぞれの状況において、同じ疾患をもっていても異なる価値観をもつ人々が様々に異なる選択肢を選ぶことをお互いに尊重することが重要だと考えます。したがって、選択肢として設置することには賛成します。この選択肢に同意しない患者さんがいたとしてもこの選択肢を利用したい人の意思は尊重してほしいですし、同時に、この選択肢を望む人においてもこの選択肢を望まない人の考えを認めてほしい、そうやってお互い「あなたはあなた、私は私」という形で尊重しあえる社会にしていきたいです。

反対

医学的専門家

- 他の遺伝性疾患とのバランスが重要かと思われます．他の成人発症の重篤な疾患とバランスが必要です．また，出生前診断とのバランスも重要と思われます．
- PGT-M を選ばなくてもよい権利，知らなくてもよい権利，知りたくない権利を有する方もいるかと考えます．
- 重篤な疾患とは思えません。治療法が、その子供が成人する２０年後までにできる日が来るように思います。

人文社会科学的専門家

- 成人発症であり、浸透率の程度、家系図アセスメントから発症前診断が可能で、予防的医療の選択肢が期待できることから反対する。
- 人生をより良く､生きることができる。

不明

医学専門家

- 残念ながら想像がつきません。あえて答えるとしても、４．でお答えたように「自分が当事者であると仮定したとき、女性（妻）であった場合、この理由で体外受精を希望するかどうかについてどちらとも決められません。男性（夫）であったとしたら、反対はしないだろうと思います。あわせると判断がつかないので不明としました。」ということから、やはり「不明」となります。
- 遺伝性疾患は多岐に渡りますので、まとめて回答することには馴染みません。
- 家系に過去に乳がんや卵巣がんだった方がいると、自分や我が子もこの変異遺伝子を持っているのではないかと不安になったりしないでしょうか。
- 議論するには時期尚早である気がします。

人文社会科学的専門家

- 当事者が判断する必要があると思うため。
- 様々な遺伝性疾患があり、患者間の症状は異なる。生活環境も多様だろう。一律の回答は困難である。

- 前例と同じであるが、遺伝性疾患だから事前にリスクを知り対策の一環として PGT-M を施行できるのであれば、全ての遺伝性疾患に本議論が該当し検討すべき。心理的、金銭的、家庭環境、治療への負担など発症した当事者が抱えている問題は様々であり、当事者を含めての十分な検討が必要。倫理的検討においても当事者の生の声を聞くことは必須。遺伝的知識も持った委員を含んだ対応が必要だと考えます。リスクを回避する手段が PGT-M でしかない場合は賛成と考えるが、社会的な理解と PGT-M を施行したことによる世論の声に当事者が耐えられるか否か、実施することを認めた日産婦ならびに我々が当事者を守ることが出来るのかも検討すべき。社会的環境整備が十分ではないと考え不明。
- 医学的に適応がないと思うので。

空欄

医学専門家

- 記載なし

６、総合的に

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成/反対が同数ということです。

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 本人の選択として、社会として許容されてよいのではないかと考えるため。
- これが出生前診断であれば、見解に照らして適応でないことは明らかである。しかしながら、従来の「重篤性」という基準に拘泥して議論すると話が進まない。生命予後としての「重篤性」だけを基準とせず、生活の質が脅かされるかどうかに基準を置くべきであると考える。特に出生前診断は母体にもリスクのある中期中絶に繋がる問題があるが、着床前診断にはそのような身体的・心理的なストレスがなく、同じ基準で比較すべきではない。
- 出来るのもなら、希望があればやってあげるとうのが私の考えです。繰り替えしになりますが、医療者等（もし自身の家族に遺伝性疾患がない場合を除く）が、決断を下せるものではありません。医療者等は、その検査の精度がどれくらいなのか、リスクがどれくらいかををクライントに話し、するかしないかは、全てクラアイントが決めるべき事かと思います。成人期になるまでに日常生活を著しく損なう状態が出現しなくても、成人期に発症する疾患も対象に含めるべきと思います。成人期前に重篤になる場合は、次の子孫を残せる可能性は少なく、逆に次子への心配は少ないですが、成人期発症は次子への影響を感がなくてはいけないためその点においてはより問題は深刻と思います。
- 「重篤」な判断の見直しが必要だと思います。発症は成人になってからではありますが、「重篤」な遺伝性疾患と思われます。
- PGT-M で医学的に病的変異を持たない受精卵が得られるのであれば、子孫が同じ疾患で苦しむ事がなくなり、良いことである。当事者の選択肢の一つになりうる。
- この症例のようなケースは現在進行形で増加していると思います．HBOC はサーベイランスや予防法があり，遺伝子バリアントによっては効果的薬剤が存在するという意味では，生命予後の悪い重篤な疾患には当たりませんが，身体的・心理的侵襲は RRM や RRSO では重く，標準的治療においても決して軽くはありません．また，遺伝性を考えての心理的負担も考慮する必要がある疾患です．特に羊水検査や絨毛検査などの出生前診断に比して，着床前診断の適応となる疾患のひとつではないかと考えます．

人文社会科学的専門家

- 癌も生存率は高くなっているとはいえ、病気を抱えて生活するのにはまだ困難があり、自身が陽性である女性が妊娠前に生まれてくる子が癌遺伝子を持たないことを確認したいという希望は理解できる。

- 発症が成人後ではあっても生命に大きな影響を及ぼす疾患であることや、英国における判断と同様、人工妊娠中絶の可能性のある出生前検査ではなく、着床前遺伝的検査であるため。
- 世界的にも検討が進む中、技術的に問題がないのであれば、十分な環境整備や法的措置の改正も含め実施する責任があると思う。ゲノム医療が進む中で避けられない課題であり、遺伝医療を提供し、遺伝子解明をするには該当する当事者への対策として PGT-M の実施は避けられない。結果、がんの発症リスクが減るのであれば、生涯我が子や子孫に対して大きな不安もなく、自分の責任として追い詰めることがなくなるだろう。成人してからでも親が子を思う気持ちになんら変わりはない。がんは重篤になる場合もある。卵巣がんは２人に１人死亡すると言われている、検査も十分ではない以上、リスク低減手術も含め標準化できるようにすべき。がん死が低減できていない現状なのだから推奨に値するかもしれない。
- 私個人としては、重篤な疾患でなくても着床前診断の選択肢を、希望する人は利用できるようにすることを望む立場であり、本疾患に関しても、同疾患をもつ人全員が望まないとしても、希望する人には利用できる選択肢として着床前診断実施を認めることが望ましいと考えます。また、BRCA1、BRCA2 の病的バリアントの存在により乳がんや卵巣がんリスクが高くなる「遺伝性乳がん卵巣がん」は、浸透率の高い単一遺伝子疾患であり、一般集団よりはるかに高いリスクでがんという重篤な疾患を発症する体質をもっているということは、決して「軽度」とはいえない状況であり、同疾患をもつ方々には、PGT-M の選択肢を提示できるようにすることが望ましいと考えます。

反対

医学専門家

- 日本産科婦人科学会をはじめとした関連各団体は HBOC の PGT-M を提唱する前に、HBOC 診療の保険収載化、サーベイランスやリスク低減手術の実装、医療者教育、国民に対するがん教育、遺伝教育、当事者との対話や当事者活動支援等の対応を行うことが先決であると考えます。個人的には将来的な機会提供には賛成の立場を取っていますが、学会が「先にやればがん死を低減できるのに、医療実装を行っていないこと」があるため、あえて「反対」に入れました。
- 英国では推奨されているとのことだが、日本と比較し医療事情、とくに医療へのアクセスとコストが異なる。コストベネフィットを主眼に置いて推奨されている可能性もあり、まずは本邦で予防的切除への理解が進み、乳房や卵巣を失うことへのスティグマが払拭された風土を形成した時点で、再度議論する必要があるのではないでしょうか？
- 将来的には受検する選択肢を備えるべきかもしれないが、現時点ではまだ時期尚早ではないかと考えらる。
- 本件は指針を変更しないと実施は難しいと思います.
- HBOC は「成人に達する以前に」「発症しない疾患」であり，かつ生涯で完全浸透により「発症しない疾患」である.
- 重篤な疾患とは思えません。治療法が、その子供が成人する２０年後までにできる日が来るように思います。

人文社会科学的専門家

- 病的変異陽性であったとしても、発症するかどうかは不明、子どもに遺伝・発症するかどうかも不明であるため、体外受精し、さらに PGT-M の結果によって出産するしないを決めることは、生命倫理に反するため。・現状の「成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生命維持が極めて困難な状態になる疾患」という定義と異なるため。
- 「病気になりやすい体質」の遺伝と「病気の遺伝」はやはり違うように思います。自然妊娠が可能と思えるカップルに体外受精を行う点も気になります。その遺伝子を持っていたとしても、発症を回避できる方法や早期診断・治療が可能であれば（その子が適齢期になる 20 年後くらいに可能になりそうな見込みがあれば)、する必要はないように思います。
- 社会的理由、倫理的理由の項目に述べたように、１）子どもに変異が遺伝していた場合には親の自責の念や子どもから親への非難が生じる可能性、兄弟姉妹間で検査結果が陽性と陰性に分かれたときの緊張関係が生じる可能性等がある。２）生命保険加入、就職、結婚などにおける差別をいかに防ぐことができるのか、防ぐための制度が準備されていない。３）PGT-M を利用しないで出産する人への支援や生まれた子への支援を整える社会的仕組みがなされているなら、PGT-M は選択肢となると考えるが、そうでなければ、対象となる疾患の人が「生まれてこない方がよいいのち」とされてしまうことを恐れる。
- 成人発症であり、浸透率の程度、家系図アセスメントから発症前診断が可能で、予防的医療の選択肢が期待できることから反対する。
- 医学的に適応がないと思うので。
- 人生をより良く､生きることができる。

不明

人文社会科学的専門家

- 発症した場合の深刻度、及びリスク保有者の不安を考慮すれば、申請を門前払いにはできないが、現状で賛否を包括的に判断することは困難である。
- 高齢になって発症するＢＲＣＡ病的変異について、ＰＧＴ－Ｍを求めるとなれば、従前の学会の重篤の定義そのものを大幅に変更する必要が生ずるのではないでしょうか。

7、以上では情報が不足しているというときには、どのような情報が必要なのか？その情報によって、どのように判断が変わるのかをお書き頂ければ幸いです。

医学専門家

- 今後他の癌種にも BRCA1 や BRCA2 のようなある程度のリスクが見込まれる遺伝子がが多数見つかってくれば、当事者としての自分の判断も強く賛成するように変わってくるかもしれません。また、PGM-T を利用するために必要な費用についての情報もあるとよいと思います。費用の多寡で希望しないかもしれませんので。
- 患者さんの意見を広く求めたい。発言力の強い人でなく、全体の意見として。
- HBOC における遺伝子バリアントと予後との相関や，いつ頃どのような確率でどのような腫瘍を発症するのかの自然歴に関する情報が充分ではありません．今後の情報の集約とその公共利用が望まれるところです.また，着床前診断を行うに当たっては，卵子の採取と受精卵の移植という女性側の手技が必要で，特に前者に関しては，女性側の負担が大きいことと受精卵に関しても一定の流産率の存在することなどを丁寧に事前情報提供しておく必要があります．これらも，共通な情報と思われますので，上記の遺伝子情報と同様に公共的な情報サイトで常にアップデートされた情報提供が行える体制の構築が望まれます.
- 申請者は発症前診断を受けて，陽性と判明しているが未発症の状態である．発症前診断をした時期，その際の心理的プロセスはどうなっているか．家族歴からほかの罹患者がいるか．当事者（クライエント）の立場としての位置づけが変わる可能性がある.
- BRCA を今後着床前診断の適応にするのであれば、そもそも、BRCA の陽性者のサーベイランスとか、BRCA 遺伝子の診断システムとかをきちんと構築するのが先のような気がします。お金のある人だけが遺伝学的検査で知ることができて、お金のある人だけが着床前診断ができて、という流れを作っていっているように思います。

人文社会科学的専門家

- 検討に足る申請ができるよう、世界の状況をレビューし、集約して情報提供する必要がある。「命の選別」「優生思想」という側面をことさら問題にすべき内容とは思えないため、エビデンスに基づく確実なプロトコルがあれば、社会的な理解が深まり、倫理的な判断も可能になる。
- 日本でこの変異遺伝子をもつ人の割合。この遺伝子を持つことにより乳がんや卵巣がんになる率（欧米のデータを日本人集団に当てはめても良いのか)。卵巣がんの早期診断が難しい理由とその改善の見込み。浸透率がきわめて高く、早期診断は原理的に難しくて改善の見込みがほぼ無い場合は、認める方向で再検討したい。一方で、体外受精のリスクとコスト（女性の心身の負担、仕事を休むなどの負担を含む）が大きい場合は、IC の体制を含めて慎重な方向に検討したい。
- 遺伝子検査と PGT-M に必要な時間と費用、検査結果で変異遺伝子が見つかった際の不安とそれに対する医学的相談（遺伝カウンセリングなど)、変異遺伝子が見つかった後の乳がん、卵巣がんの早期発見、予防、治療方法が、現在は存在していなくとも、その進展などについての情報が欲しい。イギリスでは検査の適応だということだが、HFEA（HFEA (Human Fertilisation and Embryology Authority)：イギリスのヒトの受精および胚研究認可局）の HP を見たら、現在、PGD（PGT-M）が認められている疾患が 600 以上あると記されている。これらの疾患がなぜ選ばれ、これらの疾患を有する人はその疾患が検査対象になっていることをいかに考えて生活してお

り、社会において差別が拡大するのを防ぐようないかなる考慮がなされているのかなどの情報が欲しい。

- PGT-M ががんリスク低減として一般化すれば遺伝子変異を持つ子孫を残さないということになり、発症者の数も減ることになるだろう。結果、遺伝子変異によって治療薬や治療法の解明が進まなくなるかもしれない。よって、がん発症者を減らすことで当事者らの幸せ、国民の幸せと考えることが出来るのか不安が残る。今回の事例をきっかけにがんを無くされては困る勢力からの反対もあるのかもしれない。本当に当事者に寄り添って考えられているのか、本事例を機に議論する必要がある。
- 日本人の浸透率、発症時期、予後、遺伝子診断の実施状況などについてデータを知りたい（資料 6 を参照ください）。
- ＢＲＣＡ病的変異は、高齢になって発病する疾患とのこと、具体的なデータがほしい（資料 6 を参照ください）。

事例提示３

本事例に関しては「臨床遺伝専門医を含む複数の担当者によるカウンセリングを受け、カップル共に実施を強く希望している」＋「発端者の疾患は遺伝性疾患で、当事者も疾患遺伝子の保因者であることが証明されている」という条件とします。

申請者：女性 30 歳　妊娠出産歴なし。
申請内容：弟が Becker 型筋ジストロフィー（BMD）と診断されている。３ヶ月前に結婚し、妊娠するにあたり、PGT-M の希望があり、申請となった。

問題点・参考
〇BMD は、小児期～成人前発症ながら症状の重篤さに幅がある疾患であり、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）と同じ遺伝子(X 染色体上の dystrophin gene)を責任遺伝子とする。主な症状は、筋力低下に伴う運動機能障害、心筋障害、知能低下（正常な場合から高度の知能障害まで）である。変異がもたらすアミノ酸置換の結果によっては、わずかにタンパク質が生成されるため、症状は DMD に比して軽症と言えるが、小児期後期(12 歳頃)にはその多くが発症する。DMD に似たような強い症状のものから、成人発症までと幅があり、中には 70 歳まで全く筋力低下を認めない場合もある。徐々に症状が悪化するケースでは、成人に至る以前に車椅子上の生活を余儀なくされ、40 代の半ばで死に至る。DMD 患者よりも長期に亘る闘病生活が必要となり、サポートする家族の負担は大きい。
〇発端者の「成人に達する以前に生命維持が極めて困難な状態」であることが PGT-M 実施の要件と定められていることから、BMD に対する PGT-M はわが国の現状では今まで容認されてこなかった。
〇親が BMD に罹患しており、症状が軽度であったとしても、生まれてくる児が重症型の BMD となる可能性も報告されている。

PGT-M の適応があるか？
医学専門家
〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄
人文社会科学専門家
〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成
医学専門家
- Becker 型筋ジストロフィーは Duchenne 型と比較して軽症とは言え、長じては運動機能に障害を生じて来るため、日常生活に支障をきたす。
- "臨床的妥当性"、"臨床的有用性"を満たしていると思う。
- Becker 型筋ジストロフィーは DMD に類似する重症例から軽症例まで様々で、50～60 歳台まで生存することもあるが、心機能障害は歩行可能な時期にも出現し、不整脈や心不全が主な死因となる重篤な遺伝性疾患であるため。

- 発端者の「成人に達する以前に生命維持が極めて困難な状態」であることが PGT-M 実施の要件と定められていることから、BMD に対する PGT-M はわが国の現状では今まで容認されてこなかったが、成人以降であれば良いのか？という根本的な課題がある。
- DMD より発症が遅かったり障がいの程度が軽いことはあっても、むしろ罹患期間が長期にわたることで家族への負担が大きいとすれば、BMD も、重篤で健康に与える影響が大きい疾患と捉えることができる。発症時期が遅く進行が緩慢なケースがあるとしても、個別のケースにおいてその発症時期や程度はあらかじめ予知できない。
- DMD も療育支援体制の向上により生命予後が改善してきている．DMD と BMD はそれぞれ症状に幅があり，重症度のスペクトラムも重複するところがある．病的変異があったときにどこまで症状を予測できるのかが判定の基準になる．ジストロフィンをコードしている DMD 遺伝子の変異に起因する筋疾患をまとめてジストロフィン異常症(Dystrophinopathies)として整理されている．同一遺伝子の病的変異でも，変異部位の違いにより症状に幅がある．遺伝子ごとにジストロフィン異常症(Dystrophinopathies)としてまとめるか，家系内の情報から重症度を判定するかも議論の 1 つになる．ジストロフィン異常症(Dystrophinopathies)という視点から，疾患としては賛成とします．一方，重症度としては，変異部位や弟の症状も加味した審査が必要かとも考えます．

人文社会科学的専門家

- デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）と比較して軽症例や発症が成人後の可能性があるとは言え、生命に大きな影響を及ぼすことが想定されるため。
- 発症後の対策が出来ないのであれば、選択肢として考慮すべき。
- ジストロフィン異常症は従来から、重篤な DMD と比較的軽度な BMD という分類がなされてきましたが、実際には DMD の中でも BMD に近い軽症なタイプで比較的長く生存している例もあれば BMD の中でも DMD に近い重症なケースもあり、それほどクリアに重い軽いで分けられるわけではありません。我が国においては長年、DMD か BMD かどうかが PGT-M 実施の可否の線引きに使われてきた状況がありますが、重篤性で判断するとしても DMD と BMD の線引きは必ずしもクリアではないので、この分類を PGT-M の実施可否の判断に用いるのは適切ではないと考えます。また、BMD は比較的軽症だからこそ、出生前診断で中絶することまでは躊躇するけれども、それでもそれなりに大変な疾患なので PGT-M を利用したいと考える人がいて当然です。女性保因者が自分に遺伝的素因がある状態で平然と妊娠することは心理的に容易ではなく、罪悪感、責任感、恐怖も感じていることが多いですし、結婚を断念する人もいたり、女性保因者であることがわかって結婚話が破談になることもあります。こうした人々にとって、PGT-M は大事な選択肢であると考えます。

反対

医学専門家

- BMD は DMD と異なり症状に幅があり、遺伝子診断にても症状は予測できない。新しい治療も試みられており、適応にはならないと考える。
- BMD は多くの場合，DMD に比して軽症の経過をたどるが，例外的に重症例も存在することも事実です．分子病理学的発症機序が明らかになっており，DMD を BMD に近づける遺伝子治療も一

部では行われています．しかし，BMD をより軽症化させる治療はほとんどありません．生命予後が比較的良好であるため，介護期間が DMD に比して長くなるのも事実です．妊娠希望の女性が保因者であることから，この女性にも将来的には軽度筋力低下，不整脈などのリスクがあるかも知れません．しかしながら，患児の症状は現在の福祉・介護制度を利用することで十分対応でき，また QOL や ADL も他の障害者に比して大きく劣るとは考えられないことから，適応外と判断しました．

- 遺伝性神経疾患で根治的な治療薬開発がまだまだ難しい疾患であり、小児期から日常生活を損なう症状が出現する。しかし、死亡例や生命維持のため、高度かつ侵襲度の高い治療を必ずしも必要としていないと理解している。
- 技術的には可能．ただし，DMD の遺伝子治療などは BMD の状態を目指すなど BMD 自体を PGT-M の対象とすることには矛盾があります．
- 表現度の多様性の点から

人文社会科学的専門家

- 症状に幅があり、軽症の場合もありうるためだが、浸透率、診断の精度についても知りたい（資料 6 参照ください）。

不明

医学専門家

- BMD にもタイプがあります。Intermidiate なら適応ですが、典型なら適応外だとおもいます。

人文社会科学的専門家

- Becker 型筋ジストロフィー（ BMD ）と診断されても、発症時期だけではなく、症状の重篤度にもかなりの幅があると説明されていることから、日産婦の従来の PGD の条件にはあてはまらないので反対という気持ちが強いが、発症が早く、重篤な事例もあるということなので、不明にした。現在の遺伝子検査および PGTーM がこれだけの症状の幅を把握できないなら、医学的に完成された検査ではない、開発途中の検査である印象を抱く。
- 小児期後期に発症する場合から成人発症まで幅がある。これまでの医学的適応としてきた「成人に達する以前に生命維持が極めて困難な状態」を変更する必要はない。

空欄

医学専門家

属性①医学専門家に分類されるが、本遺伝性疾患には詳しくないので（賛成、反対、不明）の欄は空欄とするが、許容できない理由は思いつきません（賛成）。

人文社会科学専門家

医学専門家ではないので回答は控える。但し、2 以下の回答は、この症例が医学的に PGT-M の適応であることを前提としている。専門家同士で見解が大きく異なる場合、もしくは多くが適応に否定的な場合は、保留とする。

（1 は、「属性①医学専門家で、かつ、本遺伝性疾患に造詣の深い方」以外は空欄でも結構です。）

1488

２、社会的に
医学専門家
○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄
人文社会科学専門家
○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成
医学専門家
- 許容されてよいと思います。
- Becker 型筋ジストロフィーは Duchenne 型と比較して軽症とは言え、日常生活に支障をきたす可能性があり、そのようなリスクを避けたいと願う心情は理解できる。
- これを行わねば"未必の故意"に該当することにならないか？
- 遺伝性疾患は個人個人の問題であり、社会的な要素は考える必要はないかと思います。
- 身体的障害が進行すること過程で学校や会社で様々な困難に直面し、その後も長期の闘病生活が予想される身体的にも精神的にも社会的支援を要する疾患です。本疾患の重篤性を正確に理解すれば、着床前診断という選択肢を希望者に提供することは国民の大多数から賛同が得られると思います。
- 医療的ケアを行う看護師・介護士は絶対的に少なく、学校への配置、在宅ケアにおける訪問看護・介護が量的に不足していることから、発症後のケアは家族に依存する部分が大きい。きれいごとで済ますことができるものではない。バリアフリー化も十分とは言えず、まずは障がいを持つ人の教育や就業、医療的ケアを含めた生活支援の量的・経済的保障が十分に充足し、「発症しても困らない」環境が整備されなければ、優生思想排除の議論にならない。
- ジストロフィン異常症(Dystrophinopathies)である DMD が PGT-M が承認されている疾患である．同一遺伝子が原因なのに，DMD と BMD を分けて対応するかどうかも課題となる．

人文社会科学的専門家
- 当事者の方たちが経済的、精神的、社会的に暮らしやすい社会になることが必要であるが、今現在、社会的障壁が多いと考えられる。そのため、当事者の方が PGT-M を臨むのであれば、それを否定することはできないため。
- 重症度は一律ではなく、成人前に生命維持が極めて困難とは言えないかもしれないけれども、多くが成人までに発症し、社会生活上極めて困難を抱えることが予想されるので、認められる。
- 事例 1 と同様の理由である。即ち、DMD に比して軽症とは言え、早期に発症し深刻な症状に至ることがある。家族の負担も大きい。リスクを低減したいと考える申請者の願いを一方的に封じることができるだろうか。
- 現在同じ疾患と闘っている患者さん、その親族や保因者の方に十分な配慮がなされることが条件として賛成いたします。
- 成人前に車椅子生活になり 40 代で他界するケースが典型的であるとすると、現行の基準を厳密に解釈すると対象外になりますが、きわめて近いと言えるでしょう。

- どれだけ多くの疾患があるのかわからない、発症するか親族にいるか、このように医療として検討する機会に知ることになる病もある。どれだけ苦しんでいる人がいることを知らないで自分自身が生きてこられたのか、その人たちの支えになっていなかったと言うことです。その家族が決断したことに対し、異論を申し立てる権利はないはずです。きちんとした形で（医療体制や支援体制）が出来ているかを社会的に考え議論すべきだと考えます。
- 治療法がない。重篤に発症することがある。
- 人工妊娠中絶につながる出生前診断を希望する女性が多く存在することを前提にすると、個人の幸福追求権や自己決定権を尊重し、PGT-M の重篤性の要件を緩和する必要が生じているのではないでしょうか。
- 社会として、いろいろな価値観の人が様々に異なる選択肢を選ぶことを、お互いに尊重することは重要だと考えます。

反対

医学専門家

- 軽症型の患者も多く、BMD の病名で PGT-M の適応は難しい。
- 両親の養育面等の負担はあるが、上記理由により必ずしも PGT-M が必要とは断じがたい。
- 日常生活を普通に送っている人たちにことを考えた場合にコンセンサスは得られないと考えます. 医療経済学的観点からの検討結果を知りたいです.

人文社会科学的専門家

- 発症時期が 40 代以上になる可能性が少なくなく、重篤度も軽症の可能性があるのなら、実際にこの疾患を発症していても生きて良かったと思う人は少なくないのではないか。ただ、親になろうとしている人の立場ではそのように考えるのは難しいかもしれない。
- また、「DMD 患者よりも長期に亘る闘病生活が必要となり、サポートする家族の負担は大きい」というのはサポートする側の立場としては重要な判断材料であることはわかるが、その理由での PGT-M は、慎重に慎重を重ねて判断しなければならないと考える。そのため現状では反対。それよりも、どんな社会的支援が必要なのか、医療が必要で、提供できるのかを先に検討したい。

不明

医学専門家

- この項目は，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．我が国においては，近年，遺伝性の小児慢性疾患や難病に対する医療制度の充実が図られており，診断や治療に関しては患者への負担が少なくなってきてはいます．しかし，疾病により障害を有するに至った患者への介護・支援体制は十分ではなく，医療体制も含めて地域差が極めて大きい現状があります．東京での事例と地方都市での事例を同等に扱うことには無理があると考えます．また，患者自助団体からは「自分たちは頑張ってこれたのだから命の選別はしないで欲しい」との意見もあります．これも上記のような医療福祉体制やその時点での医療技術の進歩により大きく状況が変わるものであり，これらの状況を総合的に判断する必要があると思います．

- これも遅発性の神経変性疾患の着床前診断を容認することになり、出生前の遺伝学的検査の定義が大きく変わるため、よく議論して決めるべきだとおもいます。

人文社会科学的専門家

- 進行性の疾患であることから、障害者等級としては、やがて重篤な疾患に値する段階に至る。しかし、社会的には、当該疾患患者と家族、取り巻く人々の人権を守ることを優先することから、不明と回答した。
- 社会的な要素がよくわからないが、社会的サポート体制などを知って考えたい。

３、倫理的に

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 許容できない理由を思いつきません。
- Becker 型筋ジストロフィーは Duchenne 型と比較して軽症とは言え、日常生活に支障をきたす可能性があり、倫理的に問題があるとは言えない。
- もし行わねば"知っていて行わなかった"、"運命としてあきらめなさい"と疾病を持って生まれた子どもに説明しなければならない。
- もし PGT-M が生命の選択だとしても、絶対的にしてならない事だとは思いせん。
- 本疾患は精神的・身体的・経済的理由で患者さんやその家族の健康を著しく害する可能性があります。胚の選別に関しては、日本では妊娠率向上のため形態良好胚の選別は日常行われており、重篤な遺伝性疾患を子に遺伝させないための胚盤胞の選択は許容されてよいと思います。
- 発症時期が遅く進行が緩慢なケースについては、日本人の一般的な平均余命や生活の質の制限と何ら変わらず、排除と捉えられる可能性は残る。しかし個別のケースにおいてその発症時期や程度はあらかじめ予知できない。ただし PGT-M を行うかどうかでジャッジする風土を作らないことが前提である。
- BMD は，自己決定が可能となる前である年少期に発症し症状が進行し QOL にも大きく影響する疾患である．着床後出生前診断としても実施されている可能性が高い(DMD/BMD とまとめている報告も散見される)．

人文社会科学的専門家

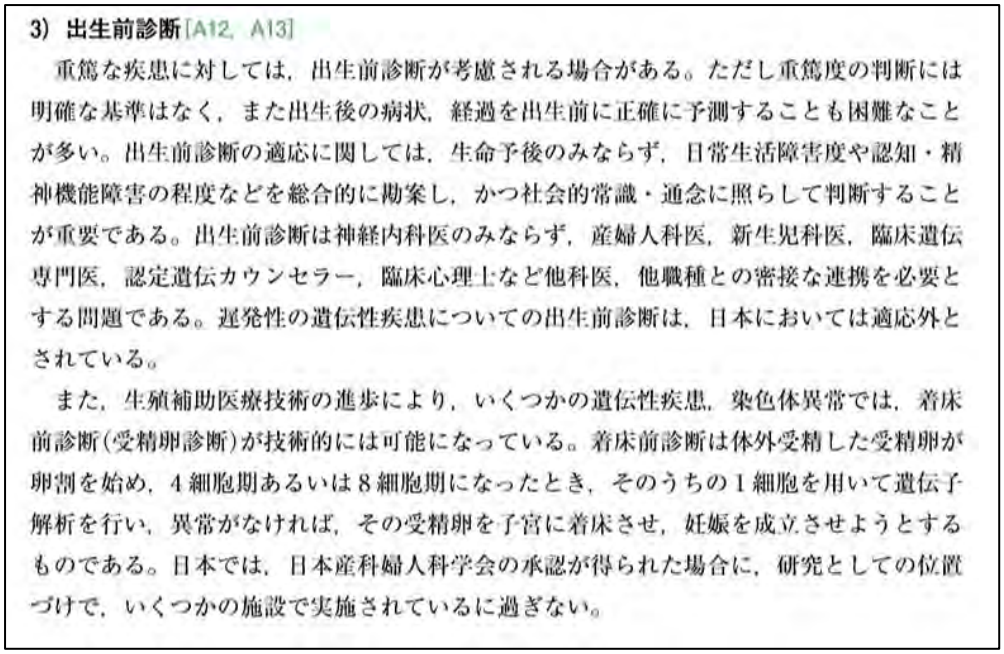
- 子が発症する可能性が高く、本人が希望する場合には、着床前に診断する方が、出生前診断するよりも倫理的に問題が少ないと考える。
- 事例 1 と同様の理由である。即ち、「命の選別」「優生思想」という側面をことさら問題にすべき申請内容とは思えない。
- 現在同じ疾患と闘っている患者さん、その親族や保因者の方に十分な配慮がなされることが条件として賛成いたします。
- 現行の基準では PGT-M を認めているのに、この例では認めないとないと、その理由を説明することが自分にできるとは思えないため。
- 社会的に PGT-M や遺伝性疾患が理解されているのか、そのような倫理観を日本国民が持っているか問いたいところであるが、医療においても当事者の経験や発症した場合のケースを軽視しないで検討するのであれば否定できない。

- 着床前診断、出生前診断については、第 1 の意思決定者は、子どもを産み育てる女性とパートナーであると考え、自律性尊重の点から賛成になる。しかし、女性の自律的意思決定かを判断することは難しい。
- 治療法がない。重篤に発症することがある。
- 症状の重篤さに幅があるとしても、重篤である場合を否定できず、小児後期に多く発症することを考えると、倫理的に非難することは、酷ではないかと考える。
- 生命倫理 4 原則（自律的決定の尊重、善行、無危害、公平）いずれにあてはめても、倫理的に妥当と考えます。安全性が十分に確認され、欧米各国で利用可能な選択肢を日本にいる人に対しては制限することは、「不公平」「平等な医療の選択肢へのアクセスを保証していない」と考えられ、倫理的に問題があると考えます。
- また、もしもこの状況で PGT-M が利用できず、保因者女性が疾患を有する子どもをもうけたくないと考えた場合に残る選択肢は、今後の挙児を断念するか、妊娠後の出生前診断となりますが、身体的負担の少ない PGT-M の道を閉ざすことにより、挙児断念や中絶をともなう可能性のある出生前診断の選択肢しか女性に選ばせないということも倫理的に問題があると考えます。さらには、日本においては BMD の妊娠後の出生前診断は通常行われないことが多いので、PGT-M を制限してしまうと人々の選択肢はますます狭まってしまいます。

反対

医学的専門家

- BMD は軽症から重症まで症状に幅があり、線引きは難しい。一概に PGT-M の適応とはならない。
- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．医療倫理・生命倫理の立場からは，あらゆる生命の尊厳は尊重されるべきと考えます．この生命のはじまりをいつと考えるかについて，ヒトの発生過程や遺伝子診断に関する講義を行った後に一般大学生ならびに医療系の大学生・大学院生に行ったアンケート調査では，３～４割が生命は受精時からはじまると回答しており，これに伴い，PGT を容認する割合も２～４割程度となっていました．PGT を容認する割合は一般学生では高く，医療系学生では低い傾向がありました．ヒトの発生や遺伝学の基本，遺伝子診断や遺伝医療について，PGT が体外受精を要することなどを含め，充分な情報伝達を行い，理解した上での判断を行って貰うプロセスは必須と思います．
- 生命予後がある程度期待できる疾患すべてに PGT-M を行うことは理解が得られないと考える。
- 現在の「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患」に該当しないことは明らかですので，行うためには指針を変更する必要があります．
- 神経学会がガイドラインで適応外と書いている以上、産科医師が中心に行われる着床前診断を適応にするのは違和感を感じます（神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009 総論 8 ページ下記引用）。



3）出生前診断[A12, A13]

重篤な疾患に対しては，出生前診断が考慮される場合がある。ただし重篤度の判断には明確な基準はなく，また出生後の病状，経過を出生前に正確に予測することも困難なことが多い。出生前診断の適応に関しては，生命予後のみならず，日常生活障害度や認知・精神機能障害の程度などを総合的に勘案し，かつ社会的常識・通念に照らして判断することが重要である。出生前診断は神経内科医のみならず，産婦人科医，新生児科医，臨床遺伝専門医，認定遺伝カウンセラー，臨床心理士など他科医，他職種との密接な連携を必要とする問題である。遅発性の遺伝性疾患についての出生前診断は，日本においては適応外とされている。

また，生殖補助医療技術の進歩により，いくつかの遺伝性疾患，染色体異常では，着床前診断（受精卵診断）が技術的には可能になっている。着床前診断は体外受精した受精卵が卵割を始め，4細胞期あるいは8細胞期になったとき，そのうちの1細胞を用いて遺伝子解析を行い，異常がなければ，その受精卵を子宮に着床させ，妊娠を成立させようとするものである。日本では，日本産科婦人科学会の承認が得られた場合に，研究としての位置づけで，いくつかの施設で実施されているに過ぎない。

人文社会科学的専門家

- 体外受精を含め、人の生命を人為的に操作することになるため。
- 医学・医療が進むことによって闘病期間はより長くなる可能性がある。「DMD 患者よりも長期に亘る闘病生活 が必要となり、サポートする家族の負担は大きい」というのは、歴史が示すように、家族の負担が大きいからという論理が、容易に社会や国家の負担が大きいから「生まれてこない方がよい」という理由へと拡大される可能性があることを危惧する。

不明

医学専門家

- 記載なし

人文社会科学的専門家

- 軽症の場合、late onset　の場合があるとすれば、倫理的な課題がある。

４、当事者（クライエント）の立場として

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 自分が当事者で挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、女性（妻）であっても男性（夫）であっても希望すると思います。
- 弟のことを誰よりもよく知る立場であり、疾患のことも十分に理解している。その上で、我が子には苦労をかけたくないという親としての心情は十分に理解できる。
- 自身の苦しみを考えれば当然かと思います。
- 将来、弟の介護に加え、自分の子の介護でさらに身体的負担が増す可能性があります。子に遺伝した場合は、自分のせいで重篤な疾患を遺伝させたという我が子や周囲に対する罪悪感は一生払拭できない可能性があります。
- 十分に遺伝カウンセリングを通して、情報提供を受けて、家族と共に意思決定過程にある当事者にとって、出口の１つとして PGT-M という選択があることは賛成します。
- 発症時期が遅く進行が緩慢なケースがあるとしても、個別のケースにおいてその発症時期や程度はあらかじめ予知できない。親が生涯サポートを担う覚悟があっても、親より長く生きる場合はきょうだい児への負担が避けられず（クライエントは保因者であるとともにきょうだい児である）遺伝により子が抱える苦悩のみならず、そのきょうだい児への負担や苦悩を与えることも、あわせて考えると思われる。
- ご夫婦双方がで PGT-M を希望している点では賛成といたします.

人文社会科学的専門家

- 子どもの将来を考えたときに、子どもが豊かで充実した生活を送れるとは思えないため。さらに自分が亡くなった後、子どもの生活の保障が期待できないため。・発症した子どもを育てる勇気と自信がないため。当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整えて欲しい。そのうえで PGT-M を選択したい。
- 弟と家族の大変さを見ているので、子どもが遺伝子を持たないことを知ることが出来るのであれば知りたいと考える。
- 当事者の不安や思いは理解できる。家族に発症者がおり、「障害者の排除」とは言えない。
- 我が子に病気の遺伝子を伝えたくない（＝我が子を病気にさせたくない、その子が適齢期になったときに自分と同じ悩みを抱えさせたくない）という親の心情は理解できます。
- 当事者（クライエント）の近親者にこの疾患で苦しんだ人がいる場合には、子どもが同じように苦しむのを回避したいと考えるのは当然だと思う。ただし、この疾患の発症時期が遅かったり、症状がさほど重くない場合には、PGT-M を受ける必要はないと考える人たちもいるだろう。PGT-M

を選択肢しない人たちが、生まれた子どもに BMD 遺伝子が伝わった場合に、「責任」を押し付けられないよう、養育・介護の負担が重くならないようにすることを十分に検討した上で、PGT-M を選択肢とすることはあっても良いも思う。それがなくて、家族が介護の負担を抱えるとか、社会経済的な困難を抱えるとか、差別や偏見に苦しむからという理由で PGT-M を導入したら、差別を助長するだけだと考える。

- 疾患や遺伝についても理解している、複数の担当者による遺伝カウンセリングも受けている、カップル共に強く希望しているのに反対する理由が当事者の立場として考えたら理解できない。
- 治療法がない。重篤に発症することがある。
- 親の心情は十分に理解できるからです。

反対

医学的専門家

- これは多様性の範囲と考えます.

人文社会科学的専門家

- 子どもの将来を考えたときに、子どもが豊かで充実した生活を送れるとは思えないため。さらに自分が亡くなった後、子どもの生活の保障が期待できないため。発症した子どもを育てる勇気と自信がないため。当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。・PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整えて欲しい。そのうえで PGT-M を選択したい。
- 現在同じ疾患と闘っている患者さん、その親族や保因者の方に十分な配慮がなされることが条件として賛成いたします。

不明

医学専門家

- このクライエントの弟の症状が不明であるが、現時点では障害を持ちながら暮らしているものと思われる。もし症状が重症であれば、選択肢に入る可能性はある。
- BMD に関しては，本症例では弟が罹患していることから，この女性は主に弟の症状経過から疾患の経過を類推するものと考えます．しかし，実際には同様の病的遺伝子バリアントを有していても表現型には幅があることから，罹患児を得た場合には，その児の経過は弟と同じとは限りません．このような情報をまず丁寧に伝える必要があるかと思います．また，居住地によっても利用できる社会福祉資源はさまざまであることから，地域に合わせた情報提供も必要かと思います．将来的な遺伝子治療の可能性などについても可能であれば情報提供を行うと良いと思います．その上で，本当に着床前診断が必要か，するとしたら，それが自身の弟の存在を否定することとして心理的負担にならないかなどを熟慮することになるかと思います．
- 生命予後は保証されても日常生活に支障をきたすこと、病状に多様性があることなどから、養育等を考えるとき、PGT-M を希望する当事者の声も理解できる。
- クライアントであれば希望するから賛成という意味でしょうか？（その通りです）。

人文社会科学的専門家

- ご本人が当該疾患患者さんの家族であり、自身の体験を踏まえ、カウンセリングを受け、強く希望している。しかし、遺伝性疾患保因者は着床前診断することが前提、あるいは条件で結婚する社会的コンセンサスが強まることへの懸念がある。
- ケースバイケース。発病者の症状にもよるだろうし、発病者の考え方にもよる。周囲のサポート体制にもよるだろう。
- クライエントに対して選択肢として提示すべき（提示することには賛成）です。しかし、その後、個々のクライエントがいろいろなことを考えて本選択肢を選ぶかどうかを支援するのが遺伝カウンセリングのプロセスであり、クライエントが PGT-M を選んでも選ばなくてもその決断を尊重します。

空欄

医学専門家

- 記載なし。

５、遺伝性疾患患者さんの立場で

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- Becker 型筋ジストロフィーは Duchenne 型と比して、生命予後不良とは言えない。しかしながら、我が子が将来誰かの介助を受けなければならないかも知れない、そのような状況を回避してあげたい、という親心を否定することはできないのではないか？
- きっと"同じ苦労をかけたくない"という方々が大部分であろう。
- 遺伝性疾患をもつ患者さんなら十分理解できると思います。
- 生殖可能年齢の患者さんにとっては、検査をする、しないという選択肢があることは、自身の将来の結婚や子供を作るかどうかを考える際に福音となると思います。
- 発症時期が遅く進行が緩慢なケースについては、日本人の一般的な平均余命や生活の質の制限と何ら変わらず、排除と捉えられる可能性は残る。しかし、当事者およびそのパートナーに葛藤なく子を持つ選択肢を与えることができる。ただし、PGT-M を行うかどうかでジャッジする風土を作らないことが前提である。

人文社会科学的専門家

- 遺伝性疾患患者として、子どもや親に自分と同じ思いをさせたくないという気持ちがあるため重篤な遺伝性疾患を発症した子どもや親が、充実した社会生活を送れるような成熟した社会になっていない現状では、当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。
- 現在同じ疾患と闘っている患者さん、その親族や保因者の方に十分な配慮がなされることが条件として賛成いたします。
- 治療法がない。重篤に発症することがある。
- 遺伝性疾患には様々なものがありますが、それぞれの状況において、同じ疾患をもっていても異なる価値観をもつ人々が様々に異なる選択肢を選ぶことをお互いに尊重することが重要だと考えます。したがって、選択肢として設置することには賛成します。この選択肢に同意しない患者さんがいたとしてもこの選択肢を利用したい人の意思は尊重してほしいですし、同時に、この選択肢を望む人においてもこの選択肢を望まない人の考えを認めてほしい、そうやってお互い「あなたはあなた、私は私」という形で尊重しあえる社会にしていきたいです。

反対

医学専門家

- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．遺伝性疾患を持つ患者さん達は，着床前診断に対して，さまざまな思いを持っておられます．同じ遺伝性疾患でも重症度に大きな差がある場合，あるいは介護福祉制度の利用の状況などにより，着床前診断に対する考えが異なってき

ますが，BMD は余り重症とは考えられていません．患者自助団体には，着床前診断を含む出生前診断に対して「生命の選別行為」として反対する意見もありますが，家族の生活の向上に資することのできる技術として容認する意見も少なくありません．着床前診断を行った場合と行わなかった場合それぞれのメリットとデメリットを，各遺伝性疾患について丁寧に情報提供するシステムの構築が望まれます．

- 日常生活を普通に送っている人たちにのことを考えた場合にコンセンサスは得られないと思います．

人文社会科学的専門家

- 小児期後期に発症する場合から成人発症まで幅がある疾患のため、当該患者さんの立場では反対である。

不明

医学専門家

- 残念ながら想像がつきません。あえて答えるのでしたら、４．でお答えしたように「自分が当事者で挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、女性（妻）であっても男性（夫）であっても希望すると思います。」ということで「賛成」とお答えするのが妥当なのかもしれません。
- 遺伝性疾患は多岐に渡りますので、まとめて回答することには馴染みません。
- 遺伝性疾患である人は PGT-M は自らの否定につながると考える場合が考えられる。
- PGT-M を選ばなくてもよい権利，知らなくてもよい権利，知りたくない権利を有する方もいるかと考えます．
- すみません、質問の意味がわかりません。遺伝性疾患にもさまざまなものがあり、ひとくくりにできないと思います。―もしも自分がその遺伝性疾患の患者だったとして今回の申請をどうおもうか？ということで想像していただいて、という意味です。

人文社会科学的専門家

- 家族の大変さは分かるので認めてもよいと思う一方、障害者が社会から排除されるようになることも心配である。
- 当事者と同じように PGT-M を受けたいと思う患者はいると思われます。一方で、自分たちがさらに少数派になることで生きにくくなることを案じたり、自分の存在を否定されるかのように感じてしまったり、自分は幸せに暮らしているのになぜ病気の子どもを排除しようとするのか複雑な思いを抱く人が現れるのではないでしょうか。
- 様々な遺伝性疾患があり、患者間の症状は異なる。生活環境も多様だろう。一律の回答は困難である。但し、個別事例の認可に際しては、「障害者の排除」を意図するものではないことを明確に示す必要がある。
- BMD ではないが、DMD 患者の方が、自身が遺伝子検査を受けたことを必要なかった、進行を少しでも抑えたり、治療の可能性を期待して、発症から何年も病院に居続けるよりも、危険性があっても自立生活をする方が「人間らしい」から、自分は病院を出たという話をうかがったことがある。彼の友人は病院にいることを選択したという。個々人の選択だと思うが、逆に、この病気が遺

伝するのを避けたいと思うのが当然、という社会にならないようにする必要がある。そして、PGT-M の適応を拡大する前に、あるいは拡大すると同時に、発症しても人間らしく生きられるような医療や社会福祉を整備する努力が必要である。この患者さんの立場では、自分の兄弟姉妹の子どもが同じ病気に苦しむのは避けたいという気持ちがあると思うが、自分の姉が自分と同じ病気をもつ子どもを産みたくない、育てられないと判断することは辛いことなのではないか。その苦しみはたんに疾患による身体的な苦しみだけではない。医療による苦しみも社会による苦しみもある。

- 前例と同じであるが、遺伝性疾患だから事前にリスクを知り対策の一環として PGT-M を施行できるのであれば、全ての遺伝性疾患に本議論が該当し検討すべき。心理的、金銭的、家庭環境、治療への負担など発症した当事者が抱えている問題は様々であり、当事者を含めての十分な検討が必要。倫理的検討においても当事者の生の声を聞くことは必須。遺伝的知識も持った委員を含んだ対応が必要だと考えます。リスクを回避する手段が PGT-M でしかない場合は賛成と考えるが、社会的な理解と PGT-M を施行したことによる世論の声に当事者が耐えられるか否か、実施することを認めた日産婦ならびに我々が当事者を守ることが出来るのかも検討すべき。社会的環境整備が十分ではないと考え不明。
- ケースバイケース。発病者の症状にもよるだろうし、発病者の考え方にもよる。周囲のサポート体制にもよるだろう。
- 私が患者であるとしても、医学の進歩により着床前にそれを回避することが可能であれば、他人がその恩恵を受けることに反対する理由はありません。

空欄

医学専門家

- 記載なし

６、総合的に

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成。

医学専門家

- この事例は６つの中で最も判断がわかれる内容ではないかと思われる。最終的にはクライアントの希望が一番重要であるが、着床前診断では中期中絶を避けられるので、出生前診断における基準に合わせる必要はないのではないか？
- 出来るのもなら、希望があればやってあげるとうのが私の考えです。繰り替えしになりますが、医療者等（もし自身の家族に遺伝性疾患がない場合を除く）が、決断を下せるものではありません。医療者等は、その検査の精度がどれくらいなのか、リスクがどれくらいかををクライントに話し、するかしないかは、全てクラアイントが決めるべき事かと思います。成人期前に重篤になる場合は、次の子孫を残せる可能性は少なく、逆に次子への心配は少ないですが、成人期発症は次子への影響を感がなくてはいけないためその点においてはより問題は深刻と思います。
- 「重篤」な判断の見直しが必要だと思います。臨床経過は様々ですが、身体的障害の進行に伴い「日常生活を強く損なう症状」が出現する可能性が高い疾患です。経過が長期であるが故に、本人、周囲の身体的、精神的負担は大きく、「成人に達する以前に」限定する必要はないと思います。
- 発端者の「成人に達する以前に生命維持がきわめて困難な状態」であることが PGT-M 実施の要件と定められていることから今まで容認されてこなかったが、成人以降であれば良いのか？という根本的な課題がある。
- PGT-M は、子を持つ希望・子を育てる覚悟のために、選択肢として必要と思います。
- ただし PGT-M という選択肢を選ぶかどうかでジャッジしない風土を作ることが前提です。
- 日本が Challenged を多様性として include する成熟した共生社会に至っているとは言えず、支援も十分とは言えません。親だけでなくきょうだい児の苦悩も大きく、まずはその苦悩を受けとめる体制や、サポートする家族のレスパイトが十分に提供されるよう、福祉を充実させる努力が併せて行われるべきだと思います。
- 本疾患は年少期に発症し QOL にも大きく影響することから，両親の強い希望が確認できていれば，現時点では PGT-M の対象として賛成いたします.

人文社会科学的専門家

- 成人前に生命維持が極めて困難とは言えないかもしれないけれども、多くが成人までに発症し、社会生活上極めて困難を抱えることが予想される遺伝病の発症者が家族にいる場合は、生まれてくる子どもが遺伝子を持たないことの確認を着床前にすることは認められる。
- 症状が重い場合の深刻度、及び申請者の不安を考慮すれば、申請を拒めない。

- 現在同じ疾患と闘っている患者さん、その親族や保因者の方に十分な配慮がなされることが条件。デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）と比較して軽症例や発症が成人後の可能性があるとは言え、生命に大きな影響を及ぼすことが想定されるため。
- 成人前に発症して車椅子生活、40 代で他界となると、認めても良いように思います。この考えは、現状、車椅子生活で介助を必要としている人たちがさらに快適に暮らしたり、活躍できる社会を目指すことと両立しうると考えます。
- 条件付きでの賛成。条件として、１）遺伝子検査、PGT-M の結果が、疾患を発症する時期と症状の重篤さはわからないということだが、年齢的に若いうちに発症し、身体的に苦しみ、そのために心理的にもつらく、早く死に至る可能性が高い疾患だとわかる場合に、２）発症してからも「人間らしく」生活できるように医療や社会福祉、あるいは心理的支援などの努力をすること、３）就職、結婚、生命保険加入などにおける差別を防ぐ・減らす努力をすること、４）PGT-M の適応であっても受けないという選択ができるような社会にするにはどうしたら良いのかの検討と努力を重ねることが満たされれば、選択肢として PGT-M が存在するのは賛成である。
- 治療法がない。重篤に発症することがある。
- 人の生き方や価値観は様々です。子の幸せを願う親の心情に一定の合理性があれば、第三者がこれを否定することは如何なものでしょうか。
- 私個人としては、重篤な疾患でなくても着床前診断の選択肢を、希望する人は利用できるようにすることを望む立場であり、本疾患に関しても、同疾患の保因者全員が望まないとしても、希望する人には利用できる選択肢として着床前診断実施を認めることが望ましいと考えます。また、BMD は、無視できない程度の身体的、および、生活上の負担のある疾患であり、同疾患の保因者の方々には、PGT-M の選択肢を提示できるようにすることが望ましいと考えます。

反対

医学専門家

- BMD は軽症型も多く症状の予測は不可能なので、一概に PGT-M 適応とするのは難しい。
- 「重篤」という定義から考え、現時点で PGT-M 対象とするべきではないと考える。
- 全ての面で反対と考えます.

不明

医学専門家

- 許容できない理由を思いつかないため。
- BMD の一般的な症状経過から判断すれば，生命予後が悪くなく，また，QOL や ADL の極度の低下も来さないことなどを考慮して，着床前診断の対象となる身体状況を有するとは考えにくいと思います．ただし，BMD 男性患者の娘は全員保因者となることなど，次世代に向けての課題はあり，将来的には適切な情報提供が望まれます．また，着床前診断の適応外と判断した場合には，BMD 患者に対するきちんとした自然歴ならびにフォローアップ体制を明示する必要があると考えます．このような情報を公的に提供する体制の充実が望まれます.
- BMD にもタイプがあります。Inermidiate なら適応ですが、典型なら適応外だとおもいます。

人文社会科学的専門家

- それぞれの疾患、それぞれの家族の思いや経験がある中で、反対と一言では言える訳がない。十分な支援体制、治療法がないものに対して社会や医療者が反対と言える理由はなんなのだろうか？当事者らが望んでいることに対して、本当に納得しているのか、カウンセリングでの実際の状況や内容、決断に至った経緯が見えないと判断しかねる部分もある。
- 婚姻の背景に、着床前診断が条件である場合、離婚の問題まで発展する可能性がある。保因者診断が婚姻後の着床前診断とつながり、本人とパートナーの強い意志がある場合は、治療法がない疾患全てが着床前診断が可能になることを危惧する。
- １～５に「不明」があるので。

7、以上では情報が不足しているというときには、どのような情報が必要なのか？その情報によって、どのように判断が変わるのかをお書き頂ければ幸いです。

医学専門家

- PGM-T を利用するために必要な費用。費用の多寡で希望しないかもしれません。
- 患者さんの意見を広く求めたい。発言力の強い人でなく、全体の意見として。
- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．個々の遺伝性疾患がどのような機序で発症するのか（原因遺伝子も含めて），どのくらいの時期にどのような症状がどのくらいの確率で発症するのか，それに対してどのように早期発見するのか，どのような治療法の選択肢があるのかなどの自然歴も含めた広い情報を収集し，提供が出来る体制を早急に整える必要があると思います．既に難病情報センターなどのサイトがその役割の一部を担っていますが，さらに詳しい情報が必要と考えています．これらを集積した情報センターの設立が望まれます．また，当然，遺伝カウンセリングも重要な役割を担いますが，この種の遺伝カウンセリングを充分な時間をかけて行える施設のリストなども必要かと考えます．
- Becker 型筋ジストロフィー（ BMD ）と診断されている弟の状況，また家族歴．BMD の PGT-M についての審査の経験があるか．BMD 報告症例の本ケースに認めた変異部位による自然歴→医学的，社会的判断に影響します．
- １にかいたとおりです（BMD にもタイプがあります。Inermidiate なら適応ですが、典型なら適応外だとおもいます。）。発端者の臨床症状の記載が不足しているようにおもいます。BMD で強い知的障害というのは本当でしょうか？論文で発表されるくらいまれだとおもいます。また、軽い BMD から重い BMD が、とかかれていますが、重い BMD の家系で軽い BMD が生まれる例もあると思います。

人文社会科学的専門家

- イギリスやアメリカなどで BMD の PGT-M が実施されているなら、受けるのか／受けないのかを判断する要素がいかに形成されるのか、それを丁寧に検討する必要があると考える。その上で、医学・医療の改善や社会福祉による支援や差別や偏見のない社会を築く努力はいかにできるのかについての情報も必要だと思う。すでに研究が重ねられていると思うが、同じ遺伝子変異で 70 歳まで症状が現れない方がいるのなら、複数の遺伝子の影響など遺伝子検査の精度があがるまで PGT-M 実施を待つという選択もあるのではないか。
- 症例に対して賛成か反対かを文書だけで判断することにとても違和感を感じている。基本的にはその家族の思いを尊重すべきであるが、国内の疾患ごとの該当者数や症状などのデータおよびそれぞれの専門家や当事者から話しを聞いて判断したい。
- 症状の幅、発症軸の幅（事例の記述よりも詳しく。どれぐらいの割合の方が、いくつぐらいで)、浸透率、診断の精度についても知りたい。

事例提示４

本事例に関しては「臨床遺伝専門医を含む複数の担当者によるカウンセリングを受け、カップル共に実施を強く希望している」＋「発端者の疾患は遺伝性疾患で、当事者も疾患遺伝子の保因者であることが証明されている」という条件とします。

申請者：男性 32 歳　妻の妊娠出産歴なし。
申請内容：当事者（クライエント：カウンセリングなど心理療法を受ける人、および社会福祉における相談者のこと）の母親は 40 歳頃に歩行困難が出現したことを契機に、SCA3（脊髄小脳変性症 3 型）と診断された。症状は急速に進行し、48 歳時には歩行不能となり、現在は食事・排泄・移動等全介助を要している。クライエントは SCA3 の責任遺伝子である MJD1 遺伝子に変異を有する事が判明しており、今後 SCA3 を発症する可能性が高いが、現時点では無症状である。半年前に結婚したが、妊娠するにあたり、PGT-M を希望している。
問題点・参考
〇脊髄小脳変性症は常染色体優性遺伝病で成人以降に発症する疾患である。「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患」という PGT-M の現在の適応を満たさないのだが、変異を受け継いだ場合はほぼ 100%発症する(浸透度の高い)疾患であり、患者の多くは原病死する。
〇病勢を停止・あるいは緩徐にする治療法が現時点で存在しない。
〇遺伝子変異を有することが証明され、 かつ今後確実に自らの症状の増悪を向かえることを知るクライエントが、子どもには変異を引き継がせないための選択肢を望む心情は、理解に難くない。
〇遅発発症（成人以降に発症する）の疾患における PGT-M には今なお議論があるのだが、イギリス政府の直轄機関であるヒト受精・胚機構の承認以来、その欧米における実施数は増加している[1]。

1 Ethics Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Electronic address, A. a. o. & Ethics Committee of the American Society for Reproductive, M. Use of preimplantation genetic testing for monogenic defects (PGT-M) for adult-onset conditions: an Ethics Committee opinion. *Fertil Steril* **109**, 989-992, doi:10.1016/j.fertnstert.2018.04.003 (2018).

PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。
１、医学的に
医学専門家
〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄
人文社会科学専門家
〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成
医学専門家
- 成人に達するまでは発症しない疾患ではあるが、変異を有すると 100%発症する疾患であり、しかも治療法ない。生活の質を著しく損なうばかりか、疾患患者の子は 50%で受け継ぐため、自分自身に遺伝しているかどうか悩むこととなり、心理的なストレスを抱えることとなってします。

- "臨床的妥当性"、"臨床的有用性"を満たしていると思う。
- SCA3 は 10-60 歳代に発症し緩徐に進行し、後期段階では車椅子が必要となり、重度の構音障害や嚥下困難などが見られ，呼吸器合併症で死亡することの多い浸透度の高い重篤な遺伝性疾患で有効な治療法もないため。
- 発端者の「成人に達する以前に生命維持が極めて困難な状態」であることが PGT-M 実施の要件と定められていることから、今まで容認されてこなかったが、成人以降であれば良いのか？という根本的な課題がある。
- 病的変異を受け継いだ場合は生涯でほぼ完全浸透（100% 発症する）とはなるが，発症は成人である．男性からの児なので，表現促進現象が生じる可能性がある．（参考：表現促進現象とは、世代を経る毎に発症年齢が若年化したり、疾患の病態がより重篤になる現象のこと。脆弱 X 症候群、ハンチントン病、脊髄小脳変性症 をはじめとするトリプレットリピート病に共通して認められる。父親由来なら子の CAG リピート数は平均 3.2 増加し発症年齢は 25 歳若年化し、母親由来なら子の CAG リピート数は平均 1.2 増加し 14 歳若年化するとの報告があります。つまり、父親から子供への遺伝の場合、リピート数がよりおおくなり、発症年齢も早くなる可能性があります）
- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．個々の遺伝性疾患がどのような機序で発症するのか（原因遺伝子も含めて），どのくらいの時期にどのような症状がどのくらいの確率で発症するのか，それに対してどのように早期発見するのか，どのような治療法の選択肢があるのかなどの自然歴も含めた広い情報を収集し，提供が出来る体制を早急に整える必要があると思います．既に難病情報センターなどのサイトがその役割の一部を担っていますが，さらに詳しい情報が必要と考えています．これらを集積した情報センターの設立が望まれます．また，当然，遺伝カウンセリングも重要な役割を担いますが，この種の遺伝カウンセリングを充分な時間をかけて行える施設のリストなども必要かと考えます．
- 成人発症の進行性疾患であるが、浸透度が高く、治療法が存在しない。平均余命は短く、介助の負担が大きい重篤な疾患である。

人文社会科学的専門家

- 発症が成人後とは言え、確実に発症し、進行して、日常生活および生命に大きな影響を及ぼすことが明確なため。
- 変異を受け継いだ場合は 100%発症すると解っているのであれば PGT-M という選択肢を提供することに異論はない。
- SCA3 は、種類の多い SCA の中でも、それなりに症状が重く若年あるいは働き盛りに発症し、全介助になる以前にも、複視や嚥下の問題、構音障害などがあって、日常生活上の苦労も多い疾患のひとつです。私個人は PGT-M を重篤なものにのみ適応することには反対ですが、重篤性で判断する方針の先生方においても、SCA6 なら適応を認めないが SCA3 ならという意見はそれなりにあるのではと想像できるくらい、それなりに大変な疾患と認識しています。実際、家系内で複数の人が発症して介護の問題が生じたり、仕事ができなくなったり、離婚して家庭崩壊に陥ったりしているケースも多々見てきました。出生前診断も複数施設で実施されているくらいですので、PGT-M は大事な選択肢であると考えます。

反対

医学専門家

- 遺伝性神経疾患で根治的な治療薬開発がまだまだ難しい疾患であること、成人期から日常生活を損なう症状が出現ことなどから、病的アレルを受け継ぐと高い確率で発症するが、PGT-M の適応とならないと考える。
- 診断は技術的には十分可能です．また，発症した時に日常生活を強く損なうことにも同意します．ただし，遺伝形式は常染色体優性であり症例紹介文の「発端者の疾患は遺伝性で、当事者も疾患遺伝子の保因者であることが証明されている」という表現は不正確です．「発端者の疾患は遺伝性で、当事者も疾患遺伝子の変異保有者であることが証明されている」が正しい表現です。
- 成人発症であるが actionability が現在のところない。
- ２０歳までに亡くなる重篤な疾患とは思えません。

人文社会科学的専門家

- 記載なし

不明

人文社会科学的専門家

- 遅発発症疾患に PGT-M を適用することへの疑問がある。その人が、たとえば 40 代発症して亡くなるまで生きた価値は重い。また自身が遺伝子検査をするかしないかという選択があり、子どもをもつのかもたないのかという選択があり、その後に、子どもをもつ選択をする場合には PGT-M をするかしないかの選択がある。遺伝子の変異が確認されて、自身の発症、死を意識せざるを得ない状況において、パートナーと話し合った上で子どもをもつという選択がなされたなら、それは尊重されるべきだと思うが、遺伝子検査をする際に、現在 PGT-M の適応ではないことは知らされているべきだと思う。
- 浸透度が高く、発症者の進行する症状は重篤である。成人期以降の発症であるが、発症者、at risk 者を支えるのは、非血縁の家族（配偶者など）が担うケールが多い。家族全体のケアマネジメントが必要である。

空欄

医学専門家

属性①医学専門家に分類されるが、本遺伝性疾患には詳しくないので（賛成、反対、不明）の欄は空欄とするが、許容できない理由は思いつきません（賛成）。

SCA3 については知識がなく、空欄とします（資料 6 -8 参照ください）。

人文社会科学的専門家

医学専門家ではないので回答は控える。但し、2 以下の回答は、この症例が医学的に PGT-M の適応であることを前提としている。専門家同士で見解が大きく異なる場合、もしくは多くが適応に否定的な場合は、保留とする。

（１は、「属性①医学専門家で、かつ、本遺伝性疾患に造詣の深い方」以外は空欄でも結構です。）

2084

２、社会的に

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 許容されて良いと考えます。
- 遺伝子診断での選別において、「成人期に達する前に日常生活を著しく損なう」という条件は普遍性のある基準ではなく、社会の変化によって変遷し、移ろっていくものである。本疾患のように、「成人期に達する前」に発症しなくとも、その以前より心理的にもストレスにさらされる疾患について過小評価すべきではない。
- これを行わねば"未必の故意"に該当することにならないか？
- 遺伝性疾患は個人個人の問題であり、社会的な要素は考える必要はないかと思います。
- 進行すると食事や排泄など介護負担が増大し、構音障害により意思疎通も困難となります。嚥下や痰の喀出も困難ため、肺炎や窒息により生命が脅かされることもあり、患者さんや家族の長期にわたる社会的支援を要する重篤な疾患です。本疾患の重篤性を正確に理解すれば、着床前診断という選択肢を希望者に提供することは国民の大多数から賛同が得られると思います。
- 浸透率 100%で、家族内に患者がいれば、子に遺伝しないことを願望する気持ちは理解できる。
- この項目は，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．我が国においては，近年，遺伝性の小児慢性疾患や難病に対する医療制度の充実が図られており，診断や治療に関しては患者への負担が少なくなってきてはいます．しかし，疾病により障害を有するに至った患者への介護・支援体制は十分ではなく，医療体制も含めて地域差が極めて大きい現状があります．東京での事例と地方都市での事例を同等に扱うことには無理があると考えます．特に，本疾患においては，身体的ならびに精神的な能力低下が比較的急速に起こることから，本人も子育て中に発症する可能性が極めて高い状況にあり，将来的な介護の手伝いをする健常児を得たい気持ち（児にとっては負担になるかも知れない）にも配慮する必要があると思います．
- 浸透度が高く、恋愛や結婚の時点で苦悩するのは必至である。子どもに引き継がせないという選択肢を提供することで、恋愛や結婚への苦悩を軽減する可能性がある。重篤な疾患であり、家族の負担は大きい。一人で生活できるほど十分な福祉や、家族のレスパイトが提供されている状況には至っていない。

人文社会科学的専門家

- 当事者の方たちが経済的、精神的、社会的に暮らしやすい社会になることが必要であるが、今現在、社会的障壁が多いと考えられる。そのため、当事者の方が PGT-M を臨むのであれば、それを否定することはできないため。
- 若くして介護を必要とする病気は重篤と考えられ、治療法がない場合は、認められる。

- 事例１と同様の理由である。即ち、浸透性の高い疾患であり、子孫を残せる時間は限られている。発症した場合、治療法はない。そうした状況の中、同じ変異を受け継がせまいとする申請者の願いを、社会が一方的に封じることは公平公正と言えない。
- 発症が成人後とは言え、確実に発症し、進行して、日常生活および生命に大きな影響を及ぼすことが明確なため。
- 誰が当事者本人や家族を救えるのだろうか？努力して生きている人たちも沢山いるが、回避できる医学の進歩を知ることにより、出産という大きな課題を乗り越えられるかもしれない。時代に合った医療や研究が実践されなければ医学の進歩はない。どんな選択肢であっても当事者を支援する社会でありたい。
- 成人（２０歳）を過ぎた者でも、変異を受け継いだ場合、ほぼ１００％発症し、多くは原病死する。治療法が現時点で存在しないというのであれば、実施に反対する理由が乏しい
- 社会として、いろいろな価値観の人が様々に異なる選択肢を選ぶことを、お互いに尊重することは重要だと考えます。

反対

医学専門家

- 発症時期を考えた場合に他の多くの疾患とのバランスを考慮すると理解は得られにくいのではないかと考えます.
- 病勢を停止・あるいは緩徐にする治療法が現時点で存在しないが，発症年齢時期となる数十年後の医療水準の上昇をあり得ることから，成人発症となる疾患の着床前診断の実施については社会的合意はまだないと考えます.
- ２０歳までに亡くなる重篤な疾患とは思えません。

人文社会科学的専門家

- 「今後確実に自らの症状の増悪を向かえることを知るクライエントが、子どもには変異を引き継がせないための選択肢を望む心情は、理解に難くない」ということには同意するが、PGT-M をしたとしても、生まれた子どもを養育していくことに伴う困難はあるだろう。このクライエントが女性だったとしたら PGT-M をして妊娠・出産したいという希望に、この委員会がいかなる判断を示すかを想像すると、男性クライアントは発症しても女性パートナーが子育て（と介護）をすることが前提となっているようで疑問を抱く。たとえ女性クライアントであっても出産し、発症後も養育していけるだけの社会的な制度があるなら、その選択肢はあっても良いと考える。
- 社会的には､50 近くで何らかの病気を発病し､生活に支障を来すような状況になる例は、誰にも降りかかる状況だと思われる。したがって、賛成とは言い難い。

不明

医学専門家

- 発症後の社会的支援のサポート等の充実等は必要であるが、PGT-M が容認される状況とは考えにくい。

人文社会科学的専門家

- PGT-M の実施そのものには賛成できるが、この疾患に限らず、全介助が必要な人たちの排除を意図しているものではないことを示す、何らかのメッセージが必要でしょう。また、PGT-M を受けることにためらいを感じる人の気持ちも尊重できるようにしたいです。
- 多職種、医療福祉チーム、社会支援のマネジメントにより、生活を維持しているが、容易ではない。
- 社会的な要素がよくわからないが、社会的サポート体制などを知って考えたい。

３、倫理的に

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成①②③④⑤　⑨　㉒㉓㉔㉕　㉗㉘　㉛　理由―記載願います。

医学専門家

- 許容できない理由を思いつきません。
- これまでに「成人に達する前に日常生活を著しく損なう」わけではない、として着床前診断を否定した場合、将来疾患を持って生まれてきた子が学会や担当医療施設を「幸福を追求する権利を奪った」として訴えることがないだろうか？
- もし行わねば"知っていて行わなかった"、"運命としてあきらめなさい"と疾病を持って生まれた子どもに説明しなければならない。
- もし PGT-M が生命の選択だとしても、絶対的にしてならない事だとは思いせん。
- 本疾患は精神的・身体的・経済的理由で患者さんやその家族の健康を著しく害する可能性があります。胚の選別に関しては、日本では妊娠率向上のため形態良好胚の選別は日常行われており、重篤な遺伝性疾患を子に遺伝させないための胚盤胞の選択は許容されてよいと思います。
- PGT-M を行うかどうかでジャッジする風土を作らないことが前提である。

人文社会科学的専門家

- 成人後に発症するという点で悩ましいけれども、１００％発症することから、着床前に診断することは倫理的に問題は少ないと思われる。
- 事例１と同様の理由である。即ち、「命の選別」「優生思想」という側面をことさら問題にすべき申請内容とは思えない。
- 発症が成人後とは言え、確実に発症し、進行して、日常生活および生命に大きな影響を及ぼすことが明確なため。
- 誰のための倫理を問うのか。浸透度が高く、病状の進行を抑えることもできない現状では、当事者が PGT-M を強く望んでいるときにそれを拒むことが倫理的な態度であるのかどうか、疑問に感じます。
- 社会的に PGT-M や遺伝性疾患が理解されているのか、そのような倫理観を日本国民が持っているか問いたいところであるが、医療においても当事者の経験や発症した場合のケースを軽視しないで検討するのであれば否定できない。
- 着床前診断、出生前診断については、第１の意思決定者は、子どもを産み育てる女性とパートナーであると考え、自律性尊重の点から賛成になる。クライエントは未発症保因者であることが明らかになっており、将来の希望として、罹患していない挙児を希望している。
- 普通に人生を送ることができる子どもを生み育てたいと考える親の行為を、ＰＧＴ－Ｍという方法を認めている以上、倫理に反すると考えることはできないと思う。
- 生命倫理４原則（自律的決定の尊重、善行、無危害、公平）いずれにあてはめても、倫理的に妥当と考えます。安全性が十分に確認され、欧米各国で利用可能な選択肢を日本にいる人に対しては制

限することは、「不公平」「平等な医療の選択肢へのアクセスを保証していない」と考えられ、倫理的に問題があると考えます。また、もしもこの状況で PGT-M が利用できなかった場合、クライエントが疾患を有する子どもをもうけたくないと考えた場合に残る選択肢は、今後の挙児を断念するか、妊娠後の出生前診断となりますが、身体的負担の少ない PGT-M の道を閉ざすことにより、挙児断念や中絶をともなう可能性のある出生前診断の選択肢しか女性に選ばせないということも倫理的に問題があると考えます。

反対

医学専門家

- 成人以降に発症する遅発発症であり、発症年齢も様々で、発症前は通常の社会生活を送っている。一概に PGT-M の適応にするのは難しい。
- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．医療倫理・生命倫理の立場からは，あらゆる生命の尊厳は尊重されるべきと考えます．この生命のはじまりをいつと考えるかについて，ヒトの発生過程や遺伝子診断に関する講義を行った後に一般大学生ならびに医療系の大学生・大学院生に行ったアンケート調査では，３～４割が生命は受精時からはじまると回答しており，これに伴い，PGT を容認する割合も２～４割程度となっていました．PGT を容認する割合は一般学生では高く，医療系学生では低い傾向がありました．ヒトの発生や遺伝学の基本，遺伝子診断や遺伝医療について，PGT が体外受精を要することなどを含め，充分な情報伝達を行い，理解した上での判断を行って貰うプロセスは必須と思います．
- 若年期での生命予後、成人発症であることから PGT-M で受精卵選択を行う必然性が考え難い。
- 現在の「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患」に該当しないことは明らかですので，行うためには指針を変更する必要があります．
- 成人発症の疾患であることを考慮すると，着床前に両親の希望で児の出生の有無を決めてよいのか？出生後としても，遅発性発症疾患は両親は希望しても成人までしない．
- ２０歳までに亡くなる重篤な疾患とは思えません。

人文社会科学的専門家

- 体外受精を含め、人の生命を人為的に操作することになるため。
- 遅発発症型である SCA3 （脊髄小脳変性症 3 型） が PGT-M の適応と分類されることによって、発症以前に遺伝子変異があることがわかった時点で差別が生じないか、 PGT-M で変異遺伝子を排除できるようになることが治療の開発やリハビリの検討が進まなくならないかを懸念する。

不明

医学専門家

記載なし

人文社会科学的専門家

- late onset であるため、ＰＧＴ対象とするには課題が多い。
- 社会的には､50 近くで何らかの病気を発病し､生活に支障を来すような状況になる例は、誰にも降りかかる状況だと思われる。したがって、賛成とは言い難い。

2243
2244

４、当事者（クライエント）の立場として

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- クライアントは自分自身が保因者であり、100%発症することがわかっている。そのような辛い思いを我が子にさせたくないという心情は十分に理解できる。
- 自身の苦しみを考えれば当然かと思います。
- 自身の母親の経過を見てきた当事者が、長期にわたり介護など精神的・身体的負担を周囲に負わせる重篤な本疾患を我が子には遺伝させたくないという心情を抱くのは当然である。
- クライエントとしては、母が 40 歳で発症したのを見ている訳で、子への遺伝を防ぎたい心情は理解できる。
- 十分に遺伝カウンセリングを通して、情報提供を受けて、家族と共に意思決定過程にある当事者にとって、出口の 1 つとして PGT-M という選択があることは賛成します。
- 本疾患では，全介助を必要としている母のみならず，ほぼ確実に近い未来，本人にも身体的ならびに精神的な能力低下が比較的急速に起こることが考えられます．妻にとっては，姑と就労困難となった夫の双方の介助が必要となるかも知れず，それが子育て中に発症する可能性が極めて高い状況にあると言えます．このため，そもそも挙児が現実的であるかどうかの検討も必要な事例かと思います．一方で，将来的な介護の手伝いを行う健常児を得たい気持ちもあるかも知れませんが，その先，児にとってはそれが負担になるかも知れない可能性まで考慮しなければなりません．これらを全て熟慮した上での着床前診断を希望するのであれば，検査適応と考えます．
- 重篤な疾患であり、家族の負担は大きい。一人で生活できるほど十分な福祉や、家族のレスパイトが提供されている状況には至っていないことを、母親の介護を通じて十分理解していると思われる。子に引き継がせたくないという気持ちは十分理解できる。
- 病的変異を受け継いだ場合は生涯でほぼ完全浸透（100% 発症する）とはなる疾患であり，子どもには変異を引き継がせないための選択肢を望んでいる．

人文社会科学的専門家

- 100%発症する疾患であること、原病死することが明らかである以上、子どもが成人したときに充実した QOL は望めないため。発症することがわかっている以上、子どもを産み育てる勇気がないため。PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整えて欲しい。そのうえで PGT-M を選択したい。
- 本人も発症の不安を抱えており、子どもに対する責任の点でも、生まれてくる子は遺伝子をもたないことを確認したいと思う。
- 当事者の不安や思いは理解できる。家族に発症者がおり、「障害者の排除」とは言えない。

- 発症が成人後とは言え、確実に発症し、進行して、日常生活および生命に大きな影響を及ぼすことが明確なため。
- 我が子に病気の遺伝子を伝えたくない（＝我が子を病気にさせたくない、その子が適齢期になったときに自分と同じ悩みを抱えさせたくない）という親の心情は理解できます。
- クライエントは近親者が発症したことを知り、この疾患がいかなる症状を呈するのかを実際に知っているので、自分が発症し、それが悪化することへの恐怖、自分の子どもも同様にこの疾患を発症することを避けたいという気持ちは理解できる。ただ、子どもをもつことが、自分の発症と死を意識するようになってより強い欲求となることがあるのではないか。子どもをもち養育することを落ち着いて考えるような心理的な支援、パートナーや養育を手伝う可能性のある近親者との話し合い、準備がなされているのだろうか。クライエントが男性か女性で PGT-M 実施の可否の判断が異なるなら、それはおかしいのではないか。PGT-M ができなければ子どもをもたないようにするのか、妊娠後に出生前検査ができるのかわからないが、遺伝子検査をする際にこの疾患は現在は PGT-M の適応ではないことが伝えられているべきだと思う。
- 既に当事者が家族に存在し、どのような思いを体験してきたのか、カウンセリングも実施されていて十分な理解を持って本人の強い意志があるのであれば賛成。
- ご本人が当該疾患を発症した母をもち、自身も未発症保因者である。自身の体験を踏まえ、カウンセリングを受け、強く希望しているから。
- 社会的には､50 近くで何らかの病気を発病し､生活に支障を来すような状況になる例は、誰にも降りかかる状況だと思われる。したがって、賛成とは言い難い。
- ＰＧＴ－Ｍという方法があるのであれば、利用したいと思うのは必然。
- クライエントに対して選択肢として提示すべき（提示することには賛成）です。しかし、その後、個々のクライエントがいろいろなことを考えて本選択肢を選ぶかどうかを支援するのが遺伝カウンセリングのプロセスであり、クライエントが PGT-M を選んでも選ばなくてもその決断を尊重します。

反対

医学専門家

- ご自身のことについて Wrongful life（望まれずに生まれた命 のこと）として考えている可能性を検討する必要があるのではないでしょうか？

不明

医学専門家

- 自分が当事者で挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、男性（夫）であったとしたら希望すると思いますが、女性（妻）であった場合、この理由で体外受精を希望するかどうかは想像がつきません。許容してほしいとは思います。あわせると判断がつかないので不明としました。
- 当事者（クライエント）は自らの発症が予測されること（予見性)、子どもが病的アレルを共有する可能性があること（共有性）という遺伝学的特徴から、もし子どもに伝わった場合、母子ともに

日常性生活に支障をきたす可能性があることなど不安感が強いことは容易に想像できる。しかし、遅発性遺伝病である程度生命予後が期待される疾患すべてが PGT-M が妥当か不明である。

- 質問の意味がわかりません。クライアントであれば希望するから賛成という意味でしょうか？（自分がもし当事者であればどう考えるか想像してという意味です）。

人文社会科学的専門家

- ケースバイケース。発病者の症状にもよるだろうし、発病者の考え方にもよる。周囲のサポート体制にもよるだろう。

空欄

医学専門家

- 記載なし。

５、遺伝性疾患患者さんの立場で

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 遺伝子変異を持っている胚を排除することは、疾患を排除する風潮に繋がってしまう恐れがあるが、辛い経験をした当事者であるからこそ、このクライアントの立場は理解できるのではないか？
- きっと"同じ苦労をかけたくない"という方々が大部分であろう。
- 遺伝性疾患をもつ患者さんなら十分理解できると思います。
- 生殖可能年齢の患者さんにとっては、検査をする、しないという選択肢があることは、自身の将来の結婚や子供を作るかどうかを考える際に福音となると思います。
- 疾患を持つ人の排除や分断を避けるため、PGT-M を行うかどうかでジャッジする風土を作らないことと、「発症しても困らない」環境が整備されることが前提であるが、子を持つ選択肢を含めて恋愛や結婚の葛藤を軽減できる可能性がある。

人文社会科学的専門家

- 重篤な遺伝性疾患を発症した子どもや親が、充実した社会生活を送れるような成熟した社会になっていない現状では、当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。
- 他の疾患でも記載しましたが、既に発症されている患者さんや保因者の方への配慮が必要だと思います。
- クライエントは、遺伝性疾患保因者であり、自身の体験（様々な支援者・同一疾患を持つ仲間などから得た体験も含め）から、発症した母親を支えつつ、自身が将来発症することを予想しつつ、「同一疾患の子どもを産み育てること」、「その子のことを思って、生まれてこないほうが幸せである」と考えており、強い意志のもとで着床前診断を望んでいるから。
- 社会的には､50 近くで何らかの病気を発病し､生活に支障を来すような状況になる例は、誰にも降りかかる状況だと思われる。したがって、賛成とは言い難い。
- 同じ苦しみや不安を抱える人が減ることに反対する理由はない。
- 遺伝性疾患には様々なものがありますが、それぞれの状況において、同じ疾患をもっていても異なる価値観をもつ人々が様々に異なる選択肢を選ぶことをお互いに尊重することが重要だと考えます。したがって、選択肢として設置することには賛成します。この選択肢に同意しない患者さんがいたとしてもこの選択肢を利用したい人の意思は尊重してほしいですし、同時に、この選択肢を望む人においてもこの選択肢を望まない人の考えを認めてほしい、そうやってお互い「あなたはあなた、私は私」という形で尊重しあえる社会にしていきたいです。

反対

医学専門家

- 当事者（クライエント）は自らの発症が予測されること（予見性）、子どもが病的アレルを共有する可能性があること（共有性）という遺伝学的特徴から、もし子どもに伝わった場合、母子ともに日常性生活に支障をきたす可能性があることなど不安感が強いことは容易に想像できる。しかし、遅発性遺伝病である程度生命予後が期待される疾患すべてが PGT-M が妥当か不明である。
- 成人発症であり，そこまでの人生を含めて受け入れるのは難しいのではないかと考えます.

人文社会科学的専門家

- 記載なし。

不明

医学専門家

- 残念ながら想像がつかない。あえて答えるとしても、４．でお答えしたように「自分が当事者で挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、男性（夫）であったとしたら希望すると思いますが、女性（妻）であった場合、この理由で体外受精を希望するかどうかは想像がつきません。許容してほしいとは思います。あわせると判断がつかないので不明とした。ということでやはり「不明」です。
- 十分に遺伝カウンセリングを通して、情報提供を受けて、家族と共に意思決定過程にある当事者にとって、出口の１つとして PGT-M という選択があることは賛成します。
- 本疾患では，全介助を必要としている母のみならず，ほぼ確実に近い未来，本人にも身体的ならびに精神的な能力低下が比較的急速に起こることが考えられます．妻にとっては，姑と就労困難となった夫の双方の介助が必要となるかも知れず，それが子育て中に発症する可能性が極めて高い状況にあると言えます．このため，そもそも挙児が現実的であるかどうかの検討も必要な事例かと思います．一方で，将来的な介護の手伝いを行う健常児を得たい気持ちもあるかも知れませんが，その先，児にとってはそれが負担になるかも知れない可能性まで考慮しなければなりません．これらを全て熟慮した上での着床前診断を希望するのであれば，検査適応と考えます.
- この疾患遺伝子が自分の子どもに伝わらないことを願うのは「サーベイ事例４」に記されているように、当然だと思う。遺伝子治療、受精卵ゲノム編集が可能ならばそれを希望するかもしれない。その一方、逆に、自分と同じ遺伝子をもっている受精卵（胚）が選別されて破棄されることに怒りを抱き、反対する人がいるとしても、それも当然かもしれない。個々人がそれまでにこの疾患に関していかなる経験をしてきたかに大きく影響されると思うので、強く願う場合と反対するまたは不要だと考える場合があると思い、不明にした。
- PGT-M を選ばなくてもよい権利，知らなくてもよい権利，知りたくない権利を有する方もいるかと考えます.
- 質問の意味がわかりません（自分がもし遺伝性疾患を持つ患者さんであればどう思うか？という意味です）。

人文社会科学的専門家

- ４０歳まで、幸福に生活できることを考えると認めにくいけれども、クライエントの気持ちも分かるので決めかねる。

- 様々な遺伝性疾患があり、患者間の症状は異なる。生活環境も多様だろう。一律の回答は困難である。但し、個別事例の認可に際しては、「障害者の排除」を意図するものではないことを明確に示す必要がある。
- 当事者と同じように PGT-M を受けたいと思う患者はいると思われます。一方で、自分たちがさらに少数派になることで生きにくくなることを案じたり、自分の存在を否定されるかのように感じてしまったり、PGT-M を受けることを周りから強要されたり、自分は幸せに暮らしているのになぜ病気の子どもを排除しようとするのか複雑な思いを抱く人が現れるのではないでしょうか。
- 前例と同じであるが、遺伝性疾患だから事前にリスクを知り対策の一環として PGT-M を施行できるのであれば、全ての遺伝性疾患に本議論が該当し検討すべき。心理的、金銭的、家庭環境、治療への負担など発症した当事者が抱えている問題は様々であり、当事者を含めての十分な検討が必要。倫理的検討においても当事者の生の声を聞くことは必須。遺伝的知識も持った委員を含んだ対応が必要だと考えます。リスクを回避する手段が PGT-M でしかない場合は賛成と考えるが、社会的な理解と PGT-M を施行したことによる世論の声に当事者が耐えられるか否か、実施することを認めた日産婦ならびに我々が当事者を守ることが出来るのかも検討すべき。社会的環境整備が十分ではないと考え不明。
- ケースバイケース。発病者の症状にもよるだろうし、発病者の考え方にもよる。周囲のサポート体制にもよるだろう。

空欄

医学専門家

- 記載なし

６、総合的に

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 本人の選択として、社会的にも倫理的にも許容されてよいのではないかと考えます。
- これが出生前診断であれば、見解に照らして適応でないことは明らかである。しかしながら、従来の「成人に達する以前」という基準に拘泥して議論すると話が進まない。「成人に達する前」を基準とせず、生涯にわたり生活の質が脅かされるかどうかに基準を置くべきであると考える。特に出生前診断は母体にもリスクのある中期中絶に繋がる問題があるが、着床前診断にはそのような身体的・心理的なストレスがなく、同じ基準で比較すべきではない。
- 出来るのもなら、希望があればやってあげるとうのが私の考えです。繰り替えしになりますが、医療者等（もし自身の家族に遺伝性疾患がない場合を除く）が、決断を下せるものではありません。医療者等は、その検査の精度がどれくらいなのか、リスクがどれくらいかををクライントに話し、するかしないかは、全てクラアイントが決めるべき事かと思います。成人期前に重篤になる場合は、次の子孫を残せる可能性は少なく、逆に次子への心配は少ないですが、成人期発症は次子への影響を考がなくてはいけないためその点においてはより問題は深刻と思います。
- 「重篤」な判断の見直しが必要だと思います。発症時期は様々ですが、身体的障害の進行に伴い「日常生活を強く損なう症状」が出現する疾患です。経過が長期であるが故に、本人および周囲の身体的、精神的負担は大きく、成人発症する本疾患も着床前診断の対象になると思います。
- 発端者の「成人に達する以前に生命維持が゛極めて困難な状態」であることが PGT-M 実施の要件と定められていることから今まで容認されてこなかったが、成人以降であれば良いのか？という根本的な課題がある。
- SCA 3 が成人発症型の比較的急速進行性の疾患で，QOL や ADL の低下を来す常染色体優性遺伝疾患であること．本症例のように同家系内での親子やきょうだいなどの複数人の発症がまれではなく，家族全体にとっての身体的・精神的負担が大きいことなどを鑑みて，着床前診断の適応と考えて良い疾患と判断します．この判断は，本疾患の患者が不治の病であって社会的負担が大きいということを意味するのではなく，家族にとっての負担が大きいことを考慮して，社会にあってはより厚い支援を要する疾患であることを付記いたします．
- 浸透率が高くクライアントの発症はまぬがれない。成人以降の発症であるからこそ、その介護を担うのが子やパートナーである可能性が高く、せめて子には疾患を引き継がせたくないと考えるのは当然である。

人文社会科学的専門家

- 当事者の自己決定を尊重すべきであるため。一方で、PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整える必要がある。

- ４０歳まで普通に生活できることを考えると認めにくいけれども、その後は重篤といえ、着床前に確認したいというクライエントの希望は認められる。
- 症状の深刻度、及び申請者の不安、切迫性を考慮すれば、申請を拒めない。
- 既に発症されている患者さんや保因者の方への配慮が条件で、発症が成人後とは言え、確実に発症し、進行して、日常生活および生命に大きな影響を及ぼすことが明確なため賛成いたします。
- 浸透度が高く、予後も不良である点。ただし、この疾患や同じように全介助が必要な患者さんの排除を意図しての PGT-M 実施ではないことを示す何らかのメッセージが必要でしょう。
- 未発症保因者であるか否かを診断した際に、既に将来の挙児を得る選択肢について検討していると考える。個別性のある状況において、このような事例の着床前診断には賛成である。
- ２、３、４、５を総合して判断。
- 私個人としては、重篤な疾患でなくても着床前診断の選択肢を、希望する人は利用できるようにすることを望む立場であり、本疾患に関しても、同疾患をもつ人全員が望まないとしても、希望する人には利用できる選択肢として着床前診断実施を認めることが望ましいと考えます。
- また、SCA3 は、無視できない程度の身体的、および、生活上の負担のある疾患であり、PGT-M の選択肢を提示できるようにすることが望ましいと考えます。

反対

医学専門家

- 現時点では、一概に PGT-M の適応とするにはハードルが高い。しかし、今後症例ごとにクライエントの選択肢の一つとして PGT-M を検討する余地はある。
- 神経難病であるが、遅発性遺伝病であること、生命予後がある程度期待される疾患であることからが PGT-M が妥当とは考え難い。
- 本件は指針を変更しないと実施は難しいと思います.
- 病的変異を受け継いだ場合は生涯でほぼ完全浸透（100% 発症する）で発症し，現時点では患者の多くは原病死する疾患ではあるが，「成人に達する以前に」「発症しない疾患」である.
- 出生前診断のガイドラインが変わらない限り、本疾患には賛成できません。

人文社会科学的専門家

- 遅発発症疾患に PGT-M を適用することへの疑問がある。それまで生きて、成したことは非常に尊く、その遺伝子を排除するという考えが、社会をいかに変えるのかということを熟考する必要がある。２）常染色体優性遺伝病でクライエントが発症することがほぼ確実なら、発症するまで何年あるかわからない時点で子どもをもつという選択が、子どもを主になって養育する人の了解が感情的にではなく、ある程度は冷静になされるようなカウンセリングや養育相談などがなされたのか疑問がある。３）発症する可能性の高いクライエント、あるいは発症している患者さんが子どもをもつことを選択する場合に、当事者が男性か女性かで、医療の側の判断が異なるならば、医療の中にある性によるバイアスにも十分に注意を払うべきである。４）遺伝子検査をせず、したがって PGT-M もせずに子どもを持つという選択、あるいは PGT-M をせずに子どもを持たない選択をした人が、その選択を後悔することがないような社会を築くことができるのかを考えたい。５）この疾患

遺伝子を排除する社会にするのではなく、医療や社会福祉情報、この疾患遺伝子をもって生まれた子どもの養育サポートの充実を進める必要がある。

不明

医学専門家

- 記載なし

人文社会科学的専門家

- （前例と同じく）それぞれの疾患、それぞれの家族の思いや経験がある中で、反対と一言では言える訳がない。十分な支援体制、治療法がないものに対して社会や医療者が反対と言える理由はなんなのだろうか？当事者らが望んでいることに対して、本当に納得しているのか、カウンセリングでの実際の状況や内容、決断に至った経緯が見えないと判断しかねる部分もある。
- １～５に「不明」があるため。
- 社会的には､50 近くで何らかの病気を発病し､生活に支障を来すような状況になる例は、誰にも降りかかる状況だと思われる。したがって、賛成とは言い難い。

7、以上では情報が不足しているというときには、どのような情報が必要なのか？その情報によって、どのように判断が変わるのかをお書き頂ければ幸いです。

医学専門家

- PGM-T を利用するために必要な費用。費用の多寡で希望しないかもしれない。
- 患者さんの意見を広く求めたい。発言力の強い人でなく、全体の意見として。この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります.
- 個々の遺伝性疾患がどのような機序で発症するのか（原因遺伝子も含めて），どのくらいの時期にどのような症状がどのくらいの確率で発症するのか，それに対してどのように早期発見するのか，どのような治療法の選択肢があるのかなどの自然歴も含めた広い情報を収集し，提供が出来る体制を早急に整える必要があると思います．既に難病情報センターなどのサイトがその役割の一部を担っていますが，さらに詳しい情報が必要と考えています．これらを集積した情報センターの設立が望まれます．また，当然，遺伝カウンセリングも重要な役割を担いますが，この種の遺伝カウンセリングを充分な時間をかけて行える施設のリストなども必要かと考えます.
- 今回の男性は発症前診断を受けて，陽性と判明している．発症前診断をした時期，その際の心理的プロセスはどうなっているか．家族歴からほかの罹患者がいるか．当事者（クライエント）の立場としての位置づけが変わる可能性がある.
- 「海外でやられているから日本でも追従すべき」という議論は成り立たないと思います。またリピート病の診断としてアリルドロップアウドがどれくらいリスクとしてあるのかなど診断法の精度についても議論に入れるべきじゃないでしょうか？（誤診の可能性など）

人文社会科学的専門家

- 現在何歳であるのか。高齢であれば、全介助を要するということもさほど問題にならないかもしれない。
- ネット情報に、遺伝子変異のリピート数と生まれる子どもの発症時期の関係が指摘されているとあった、また、父親からの遺伝と母親からの遺伝では発症時期や症状が異なると記されている情報もあった。この事例のように、母親が 40 歳で発症しており、クライエントの遺伝子変異は確認されていて 32 歳の男性で現在は症状がない場合に、おおよその発症時期の予測ができないのか。近い将来予測できるようになる可能性はあるのか？リハビリで進行を遅らせることができると記されているネット情報があったが、リハビリが有効とまではいえないのか。
- 症例に対して賛成か反対かを文書だけで判断することにとても違和感を感じている。基本的にはその家族の思いを尊重すべきであるが、国内の疾患ごとの該当者数や症状などのデータおよびそれぞれの専門家や当事者から話しを聞いて判断したい（資料 6 参照ください）。
- 患者さん、その家族、保因者の方々の状況を、もう少し詳しく知りたい。
- 社会的には､50 近くで何らかの病気を発病し､生活に支障を来すような状況になる例は、誰にも降りかかる状況だと思われる。したがって、賛成とは言い難い。
- 判断にはかかわりませんが、疾患説明について補足させていただきたく存じます。① SCA3 の原因遺伝子は、現在は ATXN3 と呼ばれていると思います。② 変異というよりもこれはトリプレットリピート病ですので、CAG という繰り返し配列の伸長が認められているという表現が正しく、さらにこの疾患は「表現促進（anticipation）」が認められていますので、世代を経ることに繰り返

し配列が伸長することにより、次世代ではより若年で発症し、より重症な症状がみられる傾向があることも、疾患理解上重要なポイントと思います。③　本ケースではクライエントが発症前の遺伝学的検査により自身も SCA3 を今後発症する状況であることを知っていることになっていますが、日本において、SCA3 のような遅発性神経疾患の発症前遺伝学的検査はあまり行われておらず、限られた医療機関で発症前の遺伝学的検査を行うとしたら、その先に着床前診断も念頭において自身の状況を知っておきたいという形で検査を受けることも少なくないように思います。ですので、このようなケースでは先に、もしも自分が発症前診断を受けて疾患が遺伝していることがわかったら PGT-M が利用可能なのかが事前にわかっていて、それによって発症前診断を受ける受けないの決断が変わる場合もあるというのが、望ましい遺伝カウンセリングの流れですが、日本ではそうした流れが取れないところが問題と思います。

事例提示５

本事例に関しては「臨床遺伝専門医を含む複数の担当者によるカウンセリングを受け、カップル共に実施を強く希望している」＋「発端者の疾患は遺伝性疾患で、当事者も疾患遺伝子の保因者であることが証明されている」という条件とします。

申請者：クライエント夫婦（男性 30 歳、女性 32 歳）　1 経妊 0 経産（絨毛検査で Duchenne 型筋ジストロフィー（DMD）患児の診断で妊娠中絶）
申請内容：当事者（クライエント）の女性の実兄が DMD 患者であり、ジストロフィン遺伝子エクソン 47-52 の欠失を認めており、8 歳で歩行困難で車いす生活、20 歳時には寝たきり、気管切開による人工呼吸器管理となり、30 歳で他界している。
クライエントは初めての妊娠時に、絨毛検査による出生前診断を行い、男児でありジストロフィン遺伝子エクソン 47-52 の欠失を認め、患児の診断を受けた後、人工妊娠中絶を選択された。
クライエントにも遺伝子検査を行い、同様にジストロフィン遺伝子エクソン 47-52 の欠失が認められた。クライエントは、今後妊娠するにあたり着床前診断を強く希望され、PGT-M の申請に至った。

問題点・参考
〇本家系では、実兄、叔父、従兄、および初めて妊娠した児が Duchenne 型筋ジストロフィーと診断されており、クライエントはジストロフィン遺伝子エクソン 47-52 の欠失を診断されており保因者である。よって、次子が同様の遺伝子型の患児だった場合、同様に歩行困難、呼吸困難などの症状が成人までに出現し重篤な症状を呈することが予想される。
〇DMD は骨格筋の変性・壊死を主徴とする遺伝性筋萎縮症である。若年での歩行困難で発症し呼吸不全に至る重篤な疾患であり、その重篤性によって我が国での着床前診断適応疾患として 2004 年に最初に認可された。その頻度は、我が国の遺伝子病としては最も多く、男児の出生 3,500 人に 1 人の割合であり、年間に約 50 人の出生児があると考えられる。現時点では、DMD の治療は症状の軽減を目的とした対症療法が主なものであり、疾患に対しての有効な治療法がないのが実情。

PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。
１、医学的に
医学専門家
〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄
人文社会科学専門家
〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成
医学専門家
- いわゆる重篤な疾患であり、出生前診断でも適応となる。
- "臨床的妥当性"、"臨床的有用性"を満たしていると思う。

- DMD は 10 歳前後には歩行能を喪失し、呼吸管理を行わなければ生命予後は 10 代後半と筋ジストロフィーのうち最も重症なタイプです。DMD は心筋症の合併が不可避であり、呼吸管理が行われたとしても心不全で 30 歳頃に死に至る重篤な疾患であるため PGT-M の適応があると考えます。現状では効果的な治療法はなく、小児期に発症する重篤な致死的疾患であり、選択肢の一つとして PGT-M を考えるのは妥当である。
- 現状に準拠して。
- DMD は生命予後不良な X 連鎖性遺伝形式をとる筋疾患であり，症状軽減を目的とする対症療法はあるものの，根本的治療は極めて限られたものしかない疾患です．本症例では兄が罹患しており，典型的な経過をたどって 30 歳で死亡するまでの状況を本人が見ており，第一子は絨毛採取による遺伝子検査で罹患を確認し人工妊娠中絶を選択しています．既に着床前診断の適応疾患のひとつに挙げられており，今回もその適応となるも事例と考えます．
- 若年発症で浸透率が高く、成人になるまでに日常生活を強く損なう症状が出現する。
- DMD は幼少期発症、日常生活に極めて強い支障を伴い、生命予後が不良であることから従来通り、希望があれば PGT-M を容認できる。
- 技術的には可能です．また，疾患も小児期に発症し，重篤であり根本的な治療法がなく出生前診断の対象疾患にもなるため正当性があると考えます．
- DMD は PGT-M が実施されている疾患である．しかし，DMD も療育支援体制の向上により生命予後が改善してきている．また，DMD と BMD はそれぞれ症状に幅があり，重症度のスペクトラムも重複するところがある．DMD 遺伝子の病的変異があったときにどこまで症状を予測できるのかが判定の基準になる．ジストロフィンをコードしている DMD 遺伝子の病的変異に起因する筋疾患をまとめてジストロフィン異常症(Dystrophinopathies)として整理されている．同一遺伝子の病的変異でも，変異部位の違いにより症状に幅がある．同一遺伝子が原因なのに，DMD と BMD だけ疾患を分けて対応するかどうかも今後の課題である．
- すでに絨毛による出生前診断をされているので否定する理由がないとおもいます。

人文社会科学的専門家

- 若年で発症する重篤な疾患であるため。
- 人工中絶する以前に PGT-M を実施した方が心理的にも負担が軽減されると思う。成人後に他界する、それまでの負担や回避する手段がないのであれば反対と言えるのだろうか。
- これまでの医学的適応としてきた「成人に達する以前に生命維持が極めて困難な状態」に相当する。
- 中絶するよりは母胎に対するダメージが少ない。
- 本疾患が重篤だからということではなく、軽症な疾患でも、軽症だからこそ出生前診断ではなく PGT-M を望む人が多いと考えますので、PGT-M の選択肢がもっと広く認められることを望んでいますが、いずれにしても本疾患はこれまでも PGT-M の適応が認められていると思いますので、従来通り PGT-M 適応に賛成です。また、この方は前回の妊娠で中絶を経験されていますが、このような方が妊娠前から PGT-M の選択肢について知っていれば、妊娠、中絶という壮絶なプロセスを経る必要がなかったのではと想像し、こうした方々に早い段階から PGT-M の選択肢が提示できる世の中になってほしいと願っています。

反対

不明

医学専門家

- 記載なし

人文社会科学的専門家

- 従来なら適応があるとされてきた事例だと思うが、私の限られた知識と経験から、DMD でも進行に個人差があり、成人後にも生存できる人が少なくないように思う。しかし、PGT-M では、生後の DMD の症状の重篤さや寿命を判定することはできないし、出生前の判定ではなく、生まれてからの様々な可能性が残されているのではないかということが、判断に迷う理由である。DMD の約 3 分の 1 は突然変異タイプであることが、筋ジストロフィー協会の HP に書かれている。つまり PGT-M で診断できないタイプが少なくないことになる。だとしたら PGT-M を発展させるよりも、DMD の症状の軽減や、生活しやすい医療福祉機器の開発に力を注いで欲しい、と疑問をもつ。
- 治療法の開発が続いている

空欄

医学専門家

属性①医学専門家に分類されるが、本遺伝性疾患には詳しくないので（賛成、反対、不明）の欄は空欄とするが、許容できない理由は思いつきません（賛成）。

人文社会科学的専門家

医学専門家ではないので回答は控える。但し、2 以下の回答は、この症例が医学的に PGT-M の適応であることを前提としている。専門家同士で見解が大きく異なる場合、もしくは多くが適応に否定的な場合は、保留とする。

（1 は、「属性①医学専門家で、かつ、本遺伝性疾患に造詣の深い方」以外は空欄でも結構です。）

２、社会的に

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 許容されてよいと思います。
- いわゆる重篤な疾患であり、容認される。
- これを行わねば"未必の故意"に該当することにならないか？
- 遺伝性疾患は個人個人の問題であり、社会的な要素は考える必要はないかと思います。
- 人工呼吸器管理を行わなければ成人に達する以前に死に至る重篤な疾患であり、着床前診断という選択肢を希望者に提供することは国民の大多数から賛同が得られると思います。
- 小児期に発症する重篤な疾患であり、効果的な治療法が存在しないので、PGT-M を選択肢の一つとするのは、妥当である。
- 重篤な疾患であり、家族の負担は大きい。一人で生活できるほど十分な福祉や、家族のレスパイトが提供されている状況には至っていない。生命予後も不良であり、家族の苦悩も大きい。
- DMD は幼少期発症、日常生活に極めて強い支障を伴い、生命予後が不良であることから従来通り、希望があれば PGT-M を容認できる。
- 疾患も小児期に発症し，重篤であり根本的な治療法がなく出生前診断の対象疾患にもなるため正当性があると考えます.
- DMD は PGT-M が実施されてきた疾患として社会的に知られている．本症例のように欠失型の DMD はアンチセンスオリゴヌクレオチドの全身への投与によりエキソンスキップを来す原因に基づく治療の臨床応用が実現時期に来ており，将来の見直しが必要となる.
- すでに絨毛による出生前診断をされているので否定する理由がないとおもいます。

人文社会科学的専門家

- 当事者の方たちが経済的、精神的、社会的に暮らしやすい社会になることが必要であるが、今現在、社会的障壁が多いと考えられる。そのため、当事者の方が PGT-M を臨むのであれば、それを否定することはできないため。
- これまでも認められており、社会的に承認されていると考えられる。
- 既に認可されたのと同様の疾患ではないのか。改めて見解を求められた理由を読み解けなかった。
- 若年で発症する重篤な疾患であるため。
- 現行の基準を満たしており、その後の社会の動きを見ても、基準を厳しい方向に変える必要性があるとはあまり思いません（現在の患者さん、そしてこれから現れる患者さんへのケアが十分なものであるかどうかはまったく別の話です）。
- 当事者の気持ちを考えたら、社会的に反対できるのであろうか疑問である。どれだけ生活に苦慮したかを考慮し、それに対して支援の出来ていない人が論ずるべきではないと考えます。

- 学会の指針にも合致
- 社会として、いろいろな価値観の人が様々に異なる選択肢を選ぶことを、お互いに尊重することは重要だと考えます。

反対

人文社会科学的専門家

- 2004 年に最初の PGD が認められた時点では、DMD は成人するまで生きられない（ことの多い）重篤な疾患だとされていた。現在も、重篤であることは変わらないだろうが、DMD も進行に個人差があり、さらに医学の進歩と医療機器（人工呼吸器や電動車椅子）の進歩によって、成人後にも生存できる人が少なくないこと、人工呼吸器を付けて車椅子で移動したり、会話ができる人も少なくないこと、大学等の高等教育を受けて意見の発信や表現活動をしている人もいること、病院・施設等を出て介護者の支援を受けて生活している人もいることなどから、DMD 像も変化している。いったん「重篤な疾患」と認められても、その後、見直す時機にあるのではないか。社会的には、DMD の人たちが生存し、生活していく可能性を高める努力をなすべきだと思う。

不明

医学専門家

- DMD は生命予後不良な X 連鎖性遺伝形式をとる筋疾患であり，症状軽減を目的とする対症療法はあるものの，根本的治療は極めて限られたものしかない疾患です．本症例では兄が罹患しており，典型的な経過をたどって 30 歳で死亡するまでの状況を本人が見ており，第一子は絨毛採取による遺伝子検査で罹患を確認し人工妊娠中絶を選択しています．既に着床前診断の適応疾患のひとつに挙げられており，今回もその適応となるも事例と考えます

人文社会科学的専門家

- 成人期以前に重篤な症状があらわれるが、意識としては成熟する。社会的には、当該疾患患者と家族、取り巻く人々の人権を守ることを優先することから、不明と回答した。
- 社会的サポート体制が必要。
- 発症の時期などが、解っていないので、絶対とはいえない。

３、倫理的に

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成①②③④　⑦　⑨⑩⑪⑫　⑭　㉒㉓㉔㉕　㉗㉘　㉛　理由―記載願います。

医学専門家

- 許容できない理由を思いつきません。
- 従前より認められており、問題ない。
- もし行わねば"知っていて行わなかった"、"運命としてあきらめなさい"と疾病を持って生まれた子どもに説明しなければならない。
- もし PGT-M が生命の選択だとしても、絶対的にしてならない事だとは思いせん。
- 本疾患は精神的・身体的・経済的理由で患者さんやその家族の健康を著しく害する可能性があります。胚の選別に関しては、日本では妊娠率向上のため形態良好胚の選別は日常行われており、重篤な遺伝性疾患を子に遺伝させないための胚盤胞の選択は許容されてよいと思います。
- 本例では前回の妊娠時に絨毛検査による出生前診断を受けて、胎児が病的バリアント保持者であるという診断を受け、人工妊娠中絶をしたという事があり、再度同じ苦しみを軽減すべきであるという観点から。
- 発端者の家族が重篤な疾患であることを十分理解しているからこそ PGT-M を希望するものである。出生前診断により人工妊娠中絶に至るものが多いと予測され、胚の選別と人工妊娠中絶を生命倫理の視点で論じるべきでないものの、少なくても妊娠や中絶という母体への負荷を回避できる。
- DMD は幼少期発症、日常生活に極めて強い支障を伴い、生命予後が不良であることから従来通り、希望があれば PGT-M を容認できる。
- 疾患も小児期に発症し，重篤であり根本的な治療法がなく出生前診断の対象疾患にもなるため正当性があると考えます.
- DMD も療育支援体制の向上により生命予後が改善してきており，呼吸困難などの症状が成人までに重篤になる割合は減少してきている．しかしながら，若年で発症し生涯で呼吸不全に至る疾患であることは現状でも同じである.
- すでに絨毛による出生前診断をされているので否定する理由がないとおもいます。

人文社会科学的専門家

- 成人までに発症する重篤な遺伝病であり、第１回目の妊娠は出生前検査の結果で中絶している。着床前に診断する方が出生前診断よりも倫理的に問題が少ないと考える。
- 既に認可されたのと同様の疾患ではないのか。改めて見解を求められた理由を読み解けなかった。
- 若年で発症する重篤な疾患であるため。
- 現行の基準を満たしており、その後の社会の動きを見ても、基準を厳しい方向に変える必要性があるとはあまり思いません（現在の患者さん、そしてこれから現れる患者さんへのケアが十分なものであるかどうかはまったく別の話です）。

- 現行の基準を満たしており、その後の社会の動きを見ても、基準を厳しい方向に変える必要性があるとはあまり思いません（現在の患者さん、そしてこれから現れる患者さんへのケアが十分なものであるかどうかはまったく別の話です）。
- 社会的に PGT-M や遺伝性疾患が理解されているのか、そのような倫理観を日本国民が持っているか問いたいところであるが、医療においても当事者の経験や発症した場合のケースを軽視しないで検討するのであれば否定できない。
- 着床前診断、出生前診断については、第 1 の意思決定者は、子どもを産み育てる女性とパートナーであると考え、自律性尊重の点から賛成である。
- 学会の指針にも合致
- 生命倫理 4 原則（自律的決定の尊重、善行、無危害、公平）いずれにあてはめても、倫理的に妥当と考えます。安全性が十分に確認され、欧米各国で利用可能な選択肢を日本にいる人に対しては制限することは、「不公平」「平等な医療の選択肢へのアクセスを保証していない」と考えられ、倫理的に問題があると考えます。また、もしもこの状況で PGT-M が利用できず、保因者女性が疾患を有する子どもをもうけたくないと考えた場合に残る選択肢は、今後の挙児を断念するか、妊娠後の出生前診断となりますが、身体的負担の少ない PGT-M の道を閉ざすことにより、挙児断念や一度経験している中絶を再度経験する可能性のある出生前診断の選択肢しか女性に選ばせないということも倫理的に問題があると考えます。

反対

医学専門家

- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．医療倫理・生命倫理の立場からは，あらゆる生命の尊厳は尊重されるべきと考えます．この生命のはじまりをいつと考えるかについて，ヒトの発生過程や遺伝子診断に関する講義を行った後に一般大学生ならびに医療系の大学生・大学院生に行ったアンケート調査では，３～４割が生命は受精時からはじまると回答しており，これに伴い，PGT を容認する割合も２～４割程度となっていました．PGT を容認する割合は一般学生では高く，医療系学生では低い傾向がありました．ヒトの発生や遺伝学の基本，遺伝子診断や遺伝医療について，PGT が体外受精を要することなどを含め，充分な情報伝達を行い，理解した上での判断を行って貰うプロセスは必須と思います．

人文社会科学的専門家

- 体外受精を含め、人の生命を人為的に操作することになるため。
- PGT-M が受精卵・胚を体外で扱うために、検査や廃棄が、親になろうとしている人にとっても、医療者にとっても、胎児診断よりも容易になるのではないかと危惧する。遺伝性疾患を有して生きる、疾患遺伝子を有して生きることを本人以外の人が過度に否定的に捉えないような倫理教育等の必要性を感じる。症状が現れない、現れても重篤にはならない女児であっても DMD 遺伝子を有するのは避けたいという選別ができるようにするのは反対である。
- 必ず発症するとは限らないので、その可能性を切り捨てるのは倫理的に問題かとも思われる。

不明

医学専門家

- 以前は 20 歳前に無くなることが多かったが、対症療法などの進歩で 30 歳を超えるようになってきている。今後の治療法の開発も期待できるので、一概に PGT-M の適応とするのは倫理的に問題であろう。

人文社会科学的専門家

- ＰＧＴについて、倫理的に「賛成」というのは困難。「許容できるか」といえば、許容の範囲だが、ＰＧＴを進めることが、患者さんたちへの差別や、優性主義を助長しないようにしなくてはならない。社会的サポート体制も、当然、必要。

４、当事者（クライエント）の立場として

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 自分が当事者で挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、女性（妻）であっても男性（夫）であっても希望すると思います。
- 着床前診断でリスク回避したいという心情は十分に理解できる。
- 自身の苦しみを考えれば当然かと思います。
- 兄の経過を間近で見てきた当事者は本疾患が重篤であることを十分に認識しており、前回妊娠は出生前診断を受け人工妊娠中絶を選択している。当事者としては、着床前診断のほうが身体的・精神的負担が少ないと考え、着床前診断を希望するのは当然の心情である。
- クライエントの兄が DMD で 30 歳で死亡しており、第 1 子も出生前診断で DMD と診断されており、保因者であることは明らかである。子への遺伝を防ぎたい心情は理解できる。
- 十分に遺伝カウンセリングを通して、情報提供を受けて、家族と共に意思決定過程にある当事者にとって、出口の 1 つとして PGT-M という選択があることは賛成します。
- この女性は DMD で死亡した兄を持ち，また，絨毛診断により罹患が確認された第一子に対して人工妊娠中絶を選択しています．それまでの経緯で，DMD の症状経過を目の当たりにし，熟慮の末，自身にも身体的・精神的負担のかかる人工妊娠中絶術を受けています．その上で，採卵や胚移植の負担の説明を受けた上で，着床前診断を選択したものと考えます．DMD の症状や経過の重篤性を鑑みて，着床前診断の適応となるものと考えます．
- 兄の経過を見ており、当事者の苦悩をよく理解した上での PGT-M の希望である。
- DMD は幼少期発症、日常生活に極めて強い支障を伴い、生命予後が不良であることから従来通り、希望があれば PGT-M を容認できる。
- 実兄の状況を近くで実際に見ている上，すでに一度出生前診断によって断腸の思いで人工妊娠中絶を経ており十分心情は理解できる．
- 本疾患は PGT-M が実施されている疾患であり，ご夫婦双方が現状で PGT-M を希望している点では賛成といたします．しかしながら，実施施設においては，PGT-M を実施しても途中で変更できる（やめてもよい）権利の保障を示したうえでの自己決定ができる環境．終了までの連続性がある医療（遺伝カウンセリングを含めた）体制の構築が必要かと考えます．
- すでに絨毛による出生前診断をされているので否定する理由がないとおもいます。
- こどもを持ちたい夫婦の出産の可能性が増える。

人文社会科学的専門家

- 子どもの将来を考えたときに、子どもが豊かで充実した生活を送れるとは思えないため。さらに自分が亡くなった後、子どもの生活の保障が期待できないため。発症した子どもを育てる勇気と自信

がないため。当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整える必要がある。そのうえで PGT-M を選択したい。

- 既に認可されたのと同様の疾患ではないのか。改めて見解を求められた理由を読み解けなかった。
- 若年で発症する重篤な疾患であるため。
- 最初の妊娠のときには絨毛検査で人工中絶を選択しており、PGT-M をしないのであれば、次の妊娠でも同じ苦しみを味わうことになりかねません。避ける方法があるのなら、それを望むのは理解できます。
- 近親者（兄弟や従兄弟など）に DMD を発症した人がいて、その闘病生活を知っており、自身の過去の妊娠で絨毛診断をして出産を断念している。この疾患にかかって生きることについて深く考えた末に PGT-M を選択するかしないかを決めたのだと思うため、それは尊重されるべきである。たとえば、兄弟が DMD で、自分は遺伝子検査を受けずに、兄と同じ病気を発症すること可能性を受け入れて、子どもをもつという選択をした人が、非難されたり後悔しないような社会の仕組みはいかに築けるかを考えないと、選択肢とは言えないのではないだろうか。
- 不安や悲しみを乗り越えながらの決断であり、健康な子どもを持ちたいという親の思いを尊重してほしい。仮に障害や疾患発症の高い可能性を持って生まれてきたとしても我が子を愛する気持ちに変わりはないはずだが、有効な治療法がないとされている現状では実施を願う。
- 保因者である自身の体験（保因者診断、すでに行われた出生前診断と人工妊娠中絶を含む）を踏まえ、カウンセリングを受け、強く希望している。
- ＰＧＴ－Ｍという検査法があるのであれば、是非利用したいと思う。

反対

不明

人文社会科学的専門家

- ケースバイケース。
- クライエントに対して選択肢として提示すべき（提示することには賛成）です。しかし、その後、個々のクライエントがいろいろなことを考えて本選択肢を選ぶかどうかを支援するのが遺伝カウンセリングのプロセスであり、クライエントが PGT-M を選んでも選ばなくてもその決断を尊重します。

空欄

医学専門家

- 記載なし

５、遺伝性疾患患者さんの立場で

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

- 自分自身を否定することに繋がる、という理由で反対を唱える患者さんたちが存在することは理解しているが、家族や介助者に多大な負担を生じるということは紛れもない事実であり、養育義務のある母親が希望している。
- きっと"同じ苦労をかけたくない"という方々が大部分であろう。
- 遺伝性疾患をもつ患者さんなら十分理解できると思います。
- 当事者と家族の苦悩を受け止め軽減する体制と、福祉を充実させる努力が優先されるべきであるが、同じ苦悩をきょうだい児の子に引き継がないように選択肢を提示することは受容されると思う。
- 実兄の状況を近くで実際に見ている上，すでに一度出生前診断によって断腸の思いで人工妊娠中絶を経ており十分心情は理解できる．罹患者の人生を否定しているわけではないことも理解でき，介護の大変さや早逝した肉親を持つ悲しみも実感として知っており，十分理解できる希望である．
- すでに絨毛による出生前診断をされているので否定する理由がないとおもいます。

人文社会科学的専門家

- 遺伝性疾患患者として、子どもや親に自分と同じ思いをさせたくないという気持ちがあるため。重篤な遺伝性疾患を発症した子どもや親が、充実した社会生活を送れるような成熟した社会になっていない現状では、当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。
- 既に発症されている患者さん、その親族や保因者の方への配慮が条件です。
- 遺伝性疾患患者さんとしては、原因遺伝子を子孫に残したくないと思われる気持ちに同意できる。
- ＰＧＴ－Ｍという検査法があるのであれば、是非利用したいと思う。
- 遺伝性疾患には様々なものがありますが、それぞれの状況において、同じ疾患をもっていても異なる価値観をもつ人々が様々に異なる選択肢を選ぶことをお互いに尊重することが重要だと考えます。したがって、選択肢として設置することには賛成します。この選択肢に同意しない患者さんがいたとしてもこの選択肢を利用したい人の意思は尊重してほしいですし、同時に、この選択肢を望む人においてもこの選択肢を望まない人の考えを認めてほしい、そうやってお互い「あなたはあなた、私は私」という形で尊重しあえる社会にしていきたいです。

反対

人文社会科学的専門家

- 小児期後期に発症するものの、医療的ケアを受けながら延命の期間が延び、意味ある人生だと思って生きる人々もいる。当該患者さんの立場では反対である。

不明

医学専門家

- 残念ながら想像がつかない。あえて答えるのでしたら、４．でお答えしたように「自分が当事者で挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、女性（妻）であっても男性（夫）であっても希望すると思います。」ということで「賛成」とお答えするのが妥当なのかもしれません。
- 遺伝性疾患は多岐に渡りますので、まとめて回答することには馴染みません。この項目は，他の事例においてもほぼ同様の意見となります.
- 我が国においては，近年，遺伝性の小児慢性疾患や難病に対する医療制度の充実が図られており，診断や治療に関しては患者への負担が少なくなってきてはいます．しかし，疾病により障害を有するに至った患者への介護・支援体制は十分ではなく，医療体制も含めて地域差が極めて大きい現状があります．東京での事例と地方都市での事例を同等に扱うことには無理があると考えます．また，患者自助団体からは「自分たちは頑張ってこれたのだから命の選別はしないで欲しい」との意見もあります．これも上記のような医療福祉体制やその時点での医療技術の進歩により大きく状況が変わるものであり，これらの状況を総合的に判断する必要があると思います.
- DMD 患者自身の PGT-M に関する気持ちを察することは難しい。
- PGT-M を選ばなくてもよい権利，知らなくてもよい権利，知りたくない権利を有する方もいるかと考えます.

人文社会科学的専門家

- クライエントの気持ちは理解できるが、遺伝病者は生まれるべきでないというような偏見が助長されることも心配である。
- 様々な遺伝性疾患があり、患者間の症状は異なる。生活環境も多様だろう。一律の回答は困難である。但し、個別事例の認可に際しては、「障害者の排除」を意図するものではないことを明確に示す必要がある。
- 当事者と同じように PGT-M を受けたいと思う患者はいると思われます。一方で、自分たちがさらに少数派になることで生きにくくなることを案じたり、自分の存在を否定されるかのように感じてしまったり、PGT-M を受けることを周りから強要されたり、自分は幸せに暮らしているのになぜ病気の子どもを排除しようとするのか複雑な思いを抱く人が現れるのではないでしょうか。
- （事例３の２に記述したことと同じ）DMD 患者の方が、自身が遺伝子検査を受けたことを必要なかった、進行を少しでも抑えたり、治療の可能性を期待して、発症から何年も病院に居続けるよりも、危険性があっても自立生活をする方が「人間らしい」から、自分は病院を出たという話をうかがったことがある。このときには患者の判断と家族の判断とは同じではなかった。患者さんの立場では、患者が家族の気持ちを慮って、自分の兄弟姉妹の子どもなどが同じ病気に苦しむのは避けたいという気持ちから PGT-M をするのに賛成すると思うが、家族が自分と同じ疾患を有する子どもは避けようとしていること、育てられないとすることは、辛く傷つく経験だと思う。だから「不明」にした。
- 前例と同じであるが、遺伝性疾患だから事前にリスクを知り対策の一環として PGT-M を施行できるのであれば、全ての遺伝性疾患に本議論が該当し検討すべき。心理的、金銭的、家庭環境、治療

への負担など発症した当事者が抱えている問題は様々であり、当事者を含めての十分な検討が必要。倫理的検討においても当事者の生の声を聞くことは必須。遺伝的知識も持った委員を含んだ対応が必要だと考えます。リスクを回避する手段が PGT-M でしかない場合は賛成と考えるが、社会的な理解と PGT-M を施行したことによる世論の声に当事者が耐えられるか否か、実施することを認めた日産婦ならびに我々が当事者を守ることが出来るのかも検討すべき。社会的環境整備が十分ではないと考え不明。

- ケースバイケース。

空欄

医学専門家

- 記載なし。

６、総合的に

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 本人の選択として、社会として許容されてよいのではないかと考えます。
- 反対する理由がない。
- 出来るのもなら、希望があればやってあげるとうのが私の考えです。繰り替えしになりますが、医療者等（もし自身の家族に遺伝性疾患がない場合を除く）が、決断を下せるものではありません。医療者等は、その検査の精度がどれくらいなのか、リスクがどれくらいかををクライントに話し、するかしないかは、全てクラアイントが決めるべき事かと思います。こ特に本疾患は 2004 年に許可された経緯がある。
- 重篤な遺伝性疾患であり、着床前診断の対象になると思います。
- 現時点では、有効な治療法のない重篤な疾患であるので、PGT-M の適応と考えられる。
- 現状に準拠して
- この項目は，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．我が国においては，近年，遺伝性の小児慢性疾患や難病に対する医療制度の充実が図られており，診断や治療に関しては患者への負担が少なくなってきてはいます．しかし，疾病により障害を有するに至った患者への介護・支援体制は十分ではなく，医療体制も含めて地域差が極めて大きい現状があります．東京での事例と地方都市での事例を同等に扱うことには無理があると考えます．また，患者自助団体からは「自分たちは頑張ってこれたのだから命の選別はしないで欲しい」との意見もあります．これも上記のような医療福祉体制やその時点での医療技術の進歩により大きく状況が変わるものであり，これらの状況を総合的に判断する必要があると思います．
- 日本が Challenged を多様性として include する成熟した共生社会に至っているとは言えず、支援も十分とは言えません。DMD 当事者が十分な支援を受け、人生を謳歌し全うできるよう福祉や教育を充実させることが最優先です。しかし、きょうだい児等が PGT-M という選択肢を持つことは、疾患の排除ではなく、疾患への理解があるからこそだと思います。
- 「重篤」な疾患として多くの人から認められる疾患であり、PGT-M の希望があり、その要件を満たす場合は実施することは容認できる。
- 現状の指針で承認可能と考えます．
- 本疾患は，PGT-M が実施されてきた疾患である．療育などにより生命予後は改善しつつあるも，若年で発症し生涯で呼吸不全に至る疾患であることは現状でも同じである．
- すでに絨毛による出生前診断をされているので否定する理由がないとおもいます。

人文社会科学的専門家

- 当事者の自己決定を尊重すべきであるため。一方で、PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整える必要がある。
- 成人までに発症する重篤な遺伝病であり、クライエントは、兄弟が既に同病で死亡し、第１回目の妊娠は出生前検査の結果で中絶しているので、出生前診断よりも倫理的に問題が少ない着床前診断は認められると考える。
- 既に認可されたのと同様の疾患ではないのか。改めて見解を求められた理由を読み解けなかった。
- 既に発症されている患者さん、その親族や保因者の方への配慮が条件で、「若年で発症する重篤な疾患であるためで賛成いたします。人工妊娠中絶の可能性のある出生前検査ではなく、着床前遺伝的検査であることも賛成の理由です。
- 現行の基準を厳しくする方に変更すべき理由を、当事者に説得力をもって説明できるとは思えません。ただし、筋ジスの患者さんが少しでも快適な生活な生活を送れるようにしたり、家族を支える仕組みを整える社会の努力は引き続き必要でしょう。
- 条件付きでの賛成。条件として、１）遺伝子検査、PGT-M の結果からは、この疾患の発症をすると年齢的に若いうちから身体的に苦しみ、そのために心理的にもつらく、早く死に至る可能性が高い疾患であること、２）発症してからも「人間らしく」生活できるように医療や社会福祉、あるいは心理的支援などの努力をすること、３）就職、結婚、生命保険加入などにおける差別を防ぐ・減らす努力をすること、４）クライエントが PGT-M の適応であっても受けないという選択ができるような社会にするにはどうしたら良いのかの検討と努力を重ねることが満たされれば、選択肢として PGT-M があることには賛成である。それでも付け加えておきたいのは、PGT-M の適応を拡大する前に、あるいは拡大と同時に、発症しても人間らしく生きられるような医療や社会福祉を整備する努力が必要である。患者の苦しみはたんに疾患による身体的な苦しみだけではない。医療による苦しみも存在するかもしれない。社会による苦しみもある。それを解決しようとする努力を怠ってはならない。
- それぞれの家系が抱えていた問題に対して対応策があるということ、仮に繰り返し診断を受けても出産に至らない可能性が０ではない事も含め、しっかりとした支援体制を持って当事者に寄り添うべきだと思います。
- 婚姻の背景に、着床前診断が条件である場合、離婚の問題まで発展する可能性がある。保因者診断が婚姻後の着床前診断とつながり、本人とパートナーの強い意志がある場合は、治療法がない疾患全てが着床前診断が可能になることを危惧する。
- 産み育てる者と、実際に遺伝子を受け継いだ者の利益を考える。早い年齢で発症する可能性もある。
- 学会の指針にも合致。ＰＧＴ－Ｍという検査法があるのであれば、是非利用したいと思う。
- 私個人としては、重篤な疾患でなくても着床前診断の選択肢を、希望する人は利用できるようにすることを望む立場ですが、本疾患は日産婦がこれまで「重篤」と認めてきている状況ですので、同疾患の保因者全員が望まないとしても、希望する人には利用できる選択肢として着床前診断実施を認めることが望ましいと考えます。

反対

不明

医学専門家

- 記載なし

人文社会科学的専門家

- 記載なし。

7、以上では情報が不足しているというときには、どのような情報が必要なのか？その情報によって、どのように判断が変わるのかをお書き頂ければ幸いです。

医学専門家

- PGM-T を利用するために必要な費用。費用の多寡で希望しないかもしれません。
- 患者さんの意見を広く求めたい。発言力の強い人でなく、全体の意見として。
- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．個々の遺伝性疾患がどのような機序で発症するのか（原因遺伝子も含めて），どのくらいの時期にどのような症状がどのくらいの確率で発症するのか，それに対してどのように早期発見するのか，どのような治療法の選択肢があるのかなどの自然歴も含めた広い情報を収集し，提供が出来る体制を早急に整える必要があると思います．既に難病情報センターなどのサイトがその役割の一部を担っていますが，さらに詳しい情報が必要と考えています．これらを集積した情報センターの設立が望まれます．また，当然，遺伝カウンセリングも重要な役割を担いますが，この種の遺伝カウンセリングを充分な時間をかけて行える施設のリストなども必要かと考えます．前回の妊娠時に絨毛検査による出生前診断を受けて、胎児が病的バリアント保持者であるという診断を受けてから、人工妊娠中絶をするまでにどれだけの情報提供があって、意思決定に至ったか、遺伝についての知識があり、家族らと話し合って情報共有をしているかが読み取れないことはあります。
- 着床前診断が適応されてから、着床前診断を選択した/選択しなかった、当事者およびその家族からの意見が反映される必要があると思います。判断は変わりませんが、着床前診断の選択について葛藤する時点での苦悩、およびそれを軽減する支援の実効性について検証し、問題があれば改善していくことが、PGT-M という選択肢を受け入れながらの共生につながります
- 本家系では、実兄、叔父、従兄の状況（症状，生命予後）の情報．同一家系内での症状に幅があるか？により，重篤かどうかの判断に影響する可能性がある．
- 治療法ですが４７－５２に関しては有効とされるエクソンスキップ療法（進行性筋ジストロフィーのうち、その大半を占めるデュシェンヌ型についての治療が期待される薬物療法。同疾患の原因は、患者の遺伝子の一部に変異があり、ジストロフィンというたんぱく質を合成できないためと考えられている。そこで遺伝子の変異部分の読み取りを無視（スキップ）するはたらきをもつ治療薬の開発と治験が進められている。エクソンスキッピング療法）がほどなく保険承認される予定です。そうなると BMD 型にする治療法ということになり判定が変わる可能性があります。

人文社会科学的専門家

- この事例では、 クライエントはジストロフィン遺伝子エクソン 47 52 の欠失を診断されており保因者であるとされている。筋ジストロフィー協会の HP では、DMD 患者の約 3 分の 1 が遺伝ではなく突然変異だと診断されているという。突然変異の場合には次子を妊娠するための PGT-M の対象にならないのか。約 3 分の 1 が利用できないなら、それをどう考えたらよいのか、利用できる疾患の人だけが利用できればよいとするのか。2）個人差もあると思うが、DMD と診断されて 40 代でも車椅子で人工呼吸器を使用して、生活している人もいる。それが稀なのか、今後、40 代、50 代と生存できる期間が延びるのではないか。

- 症例に対して賛成か反対かを文書だけで判断することにとても違和感を感じている。基本的にはその家族の思いを尊重すべきであるが、国内の疾患ごとの該当者数や症状などのデータおよびそれぞれの専門家や当事者から話しを聞いて判断したい。
- ＰＧＴを選択していない方々の理由、状況を知りたい。
- 発症平均年齢の分布。発症が遅いのであれば、倫理的な配慮も考える必要性が高くなる。

事例提示 6

本事例に関しては「臨床遺伝専門医を含む複数の担当者によるカウンセリングを受け、カップル共に実施を強く希望している」＋「発端者の疾患は遺伝性疾患で、当事者も疾患遺伝子の保因者であることが証明されている」という条件とします。

申請者：クライエント（当事者）夫婦（男性３３歳、女性３０歳）　１経妊１経産
申請内容:第１子が臨床症状よりフィンランド型ネフローゼ症候群(congenital nephrotic syndrome: CNF)を疑われ、確定診断のために遺伝学的解析を行った。トリオ解析により *NPHS1* 遺伝子変異の複合ヘテロ変異が同定され、両親ともヘテロ変異保因者であることが判明した。
第 1 子は 1 か月検診でネフローゼを疑われ、その後の精査で先天性ネフローゼ症候群が疑われて遺伝子検査が実施された。現在 4 歳で今後は腹膜透析を開始し、その後 2 年程度で腎移植が必要になるとの見通しである。
クライエントは、今後妊娠するにあたり出生前診断を希望されて第 1 子の通院する病院に相談したところ、着床前診断を勧められて PGT-M を申請することになった。

問題点・参考
○本家系では、第 1 子がフィンランド型ネフローゼ症候群(CNF)と診断されており、トリオ解析によりクライエント夫婦は共にヘテロ変異保因者である。よって、次子が同様の遺伝子型の患児だった場合、同様に腎機能障害をきたし、成人までに腎移植が必要となることが予想される。一方、CNF は常染色体劣性遺伝の形式を取るので、第 2 子の再発リスクは 1/4 である。
○*NPHS1* 異常が原因となる CNF では、胎生期からはじまる高度の蛋白漏出に伴い、羊水中の α フェトプロテイン濃度の上昇がみられる。80%以上の症例で生後 1 週間以内にネフローゼ症候群を呈し、高度な全身性浮腫、腹水、大泉門の開大などの身体所見のほか、筋力低下や中枢神経、心機能の軽度な異常を伴う場合が多い。保存的治療以外に有効な治療法がなかった時代の CNF 患児の予後は極めて不良であったが，近年，CNF 患児に対する積極的な治療として，片側または両側固有腎を摘出し，その後腹膜透析(PD)を経て腎移植を行う方法が試みられるようになり，生命予後の改善と身体発育障害ならびに精神運動発達遅延の改善が得られるようになった。
○小児期に腎移植が必要となるが、重篤性の要件である「日常生活を著しく損なう状態」に該当するのか、腎移植が、現時点でそれを回避する有効な治療法のない、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療であるかが焦点となる。

PGT-M の適応があるか？　賛成、反対、不明をお答えいただき、その理由の記載を願います。
１、医学的に
医学専門家
○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄
人文社会科学専門家
○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 小児期に腎移植が必要となり、「日常生活を著しく損なう状態」に該当するため、十分に重篤性の要件を満たす。
- "臨床的妥当性"、"臨床的有用性"を満たしていると思う。
- CNF は生後 1 週間以内にネフローゼ症候群を呈し、多くは 3 歳までに死亡する重篤な遺伝性疾患であり PGT-M の適応があると考えます。近年、腹膜透析や腎移植を行う治療が試みられ、生命予後の改善と身体発育障害ならびに精神運動発達遅延の改善が得られつつありますが、その治療管理はいまなお困難です。
- ①早期診断をしても、乳児期から腹膜透析といった管理が必要となり、予後はよくない。②原因遺伝子が明らかであり、着床前診断が可能である。①②のことから、これまでの基準に該当する。
- 技術的には可能です．また，疾患も小児期に発症し，重篤であり根本的な治療法がないと考え，正当性があると考えます．現状では腎移植は誰でも容易に受けられる治療とは言えないと考えます．
- ＮＰHS 1 遺伝子変異による子が臨床症状よりフィンランド型ネフローゼ症候群は，生後 3 か月以内に発症する先天性ネフローゼ症候群の 1 つである．病的変異を両アレルに認めた場合，年少期に発症し進行し，小児期に腎移植が必要となり，「日常生活を著しく損なう状態」に該当すると考える，日本においては，ＮＰHS 1 遺伝子以外にもフィンランド型ネフローゼ症候群をきたす場合があるため，適応判定を診断された疾患名でするのか，遺伝子ごとにするのかも検討事項である．また，本疾患のように常染色体劣性遺伝疾患においては，単一遺伝子病のうち先天性疾患を来す傾向がある．本症例の判定基準はほかの劣性遺伝疾患にも広がる可能性もある．

人文社会科学的専門家

- 胎生期に発症し、成人までに腹膜透析や腎移植までを必要とすることは、疾患の重篤性を意味するため。
- 回避する有効な治療法がない、高度かつ侵襲度の高い治療となるのが解っているのであれば PGT-M という選択肢の情報提供は必要であると考えます。
- 本疾患が重篤だからということではなく、軽症な疾患でも、軽症だからこそ出生前診断ではなく PGT-M を望む人が多いと考えますので、PGT-M の選択肢がもっと広く認められることを望んでいますが、本疾患は十分重篤な疾患と考えますので、重篤かどうかで判断するとしても PGT-M の適応が認められるべき状況と思います。新生児期からの腹膜透析、その後の腎移植などは、「簡単な治療」ではなく、様々な合併症もあり、腎臓のドナーも必要とするなど、決して「この疾患は治療できるようになった」とまでは言えないような状況と考えます。小児病院の担当医によっては、同様の疾患をもつ子の親に「これからしばらくずっと大変で次の子の子育てどころではないので、疾患が遺伝していないとしても次の子の妊娠はあきらめるように」と告げている状況があるくらいですので。

反対

医学専門家

- 腎移植などの治療法の進歩により、予後は大幅に改善している。PGT-M の適応はないと考えられる。
- 日常生活を損なう状態ではあるが、治療法がある。

人文社会科学的専門家

- 記載なし

不明

医学専門家

- 現時点でそれを回避する有効な治療法のない、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療、を条件とした場合、腎移植が該当するかが焦点となります。
- 私自身は，当該疾患の診療経験がないことを先に申し述べます．先天性ネフローゼ症候群はさまざまな経過をたどりますが，本症例は幼児期から腹膜透析を要し，成人までに腎移植を要すると考えられる重症のタイプとのことです．本邦においては成人の透析患者は多く，腎移植の施行例も増えてきていますが，この状況を小児にそのまま当てはめることは出来ないと思います．小児期では心理的負担は成人とは別の大きな部分を占め，また身体発育への影響も大きいものと思われます．この意味で大きく ADL を損なうものと考えますが，実際の負担が私には情報収集しても想像できず，着床前診断の適応の可否については判断できませんでした．
- CNF は生命維持のための医学的介入法が開発されてきたことで、必ずしも「重篤」の要件を満たさなくなった疾患と理解できる。このような疾患は医療の進歩に伴い、今後増加すると考えられ、常に見直しを図る必要があることを示唆している。最終的に腎移植が想定されていることから、わが国の移植の現状も考慮する必要があると考える。ただ、本委員会のミッションから考えると、CNF は PGT-M の適応外になると考えられる。患者のトータルケアの面、次子も発症した場合を考えるとき、PGT-M を適応外とするべきか判断がつかず不明を選択した。
- 最終的には移植という治療法・対応法があるが，新生児期より life-threatning な症状を有する．

人文社会科学的専門家

- 第 2 子が同じ疾患を発症した場合に腎移植を第 2 子のためにも行うことになるのは、さまざまな点で負担が大きいと考えるので「成人するまで生きられない重篤な疾患」に準ずるとして良いと考える。ただ、腎移植が「現時点でそれを回避する有効な治療法のない、 あるいは高度かつ侵襲度の高い治療である」については、提供者を待つ現時点では「高度かつ侵襲度の高い治療である」とみなして良いと考える。特にこの事例は第 2 子であることも認める理由として影響する。ただし、出生前診断ができるのであれば、医療機関はこの症例が着床前診断の適応に該当するかどうか不明な時点でなぜ着床前診断を勧めたのか、理由を知りたい。このように新しい医療技術が進められ、応用されていくことに疑問を感じるため、不明にした。

空欄

医学専門家

- 属性医学専門家に分類されるが、本遺伝性疾患には詳しくないので（賛成、反対、不明）の欄は空欄とするが、許容できない理由は思いつきません（賛成）。

人文社会科学的専門家

- 医学専門家ではないので回答は控える。但し、2 以下の回答は、この症例が医学的に PGT-M の適応であることを前提としている。専門家同士で見解が大きく異なる場合、もしくは多くが適応に否定的

3223　　な場合は、保留とする。
3224　（1は、「属性①医学専門家で、かつ、本遺伝性疾患に造詣の深い方」以外は空欄でも結構です。）
3225

２、社会的に

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 許容されてよいと思います。
- 小児期に腎移植が必要となる状態というのは、健康を著しく損なった状態であり、こどもがそのような状態となることを運命づけられて生まれて来ることに耐えられる親はいないはずである。
- これを行わねば"未必の故意"に該当することにならないか？
- 遺伝性疾患は個人個人の問題であり、社会的な要素は考える必要はないかと思います。
- 唯一の根本的治療である腎移植が可能な年齢まで必ずしも生存できるわけではなく、また小児の末期腎不全は身体発育障害ならびに精神運動発達遅延を引き起こすことが知られています。このように重篤な遺伝性疾患に対して着床前診断を行うことは国民の大多数から賛同が得られると思います。
- 小児期に発症し，重篤であり根本的な治療法がないと考え，正当性があると考えます．現状では腎移植は誰でも容易に受けられる治療とは言えないと考えます．
- 本疾患は希少疾患であり，個々の希少疾患についてどこまで認知度があるかも社会的合意形成に影響するかもしれない．先天性（新生児期に発症する）疾患を来す単一遺伝子疾患のうち，PGM-T の対象になる基準はなにかを示す必要がある．本ケースのように，診断された際に，医療者から「着床前診断を勧める」ことが必須になる可能性への対応も必要である．承認された希少疾患の今後の主治医は，着床前診断の説明をしなかった場合に問題が生じるかも考慮した準備が必要である．

人文社会科学的専門家

- 当事者の方たちが経済的、精神的、社会的に暮らしやすい社会になることが必要であるが、今現在、社会的障壁が多いと考えられる。そのため、当事者の方が PGT-M を臨むのであれば、それを否定することはできないため。
- 腎移植が必要になり、必ず移植を受けられるかどうかも分からないことから、重篤な病気と考えられるので認められる。
- 事例１と同様の理由である。即ち、早期に発症し深刻な症状に至ることがある。腎移植を適時に受けることができるかどうかは予測困難なうえ、家族の負担も大きい。リスクを低減したいと考える申請者の願いを一方的に封じることができるだろうか。
- 胎生期に発症し、成人までに腹膜透析や腎移植までを必要とすることは、疾患の重篤性を意味するため。
- 現行の基準を厳しくする方に変更すべき理由を、当事者に説得力をもって説明できるとは思えません。ただし、筋ジスの患者さんが少しでも快適な生活な生活を送れるようにしたり、家族を支える仕組みを整える社会の努力は引き続き必要でしょう。
- 当事者の気持ちを考えたら、社会的に反対できるのであろうか疑問である。どれだけ生活に苦慮した

かを考慮し、それに対して支援の出来ていない人が論ずるべきではないと考えます。
- 小児期に腎移植が必要となる可能性があることを考慮すると、それを未然に防ぐためＰＧＴ－Ｍを行うことの社会的合理性はあると思われる。
- 社会として、いろいろな価値観の人が様々に異なる選択肢を選ぶことを、お互いに尊重することは重要だと考えます。

反対

医学専門家
- 治療により生命予後および精神運動発達などの改善がみられており、現時点で PGT-M の適応はないと思われる。
- 乳幼児期発症のネフローゼ疾患であり、複数の子どもが発症する可能性もある。しかし、必ずしもスムーズに進むか不安材料はあるが医学的介入手段があることから、社会的にコンセンサスが得られるとはいいがたい。

人文社会科学的専門家
- 出生前診断では検査結果によっては中絶という選択肢が提示されることが、着床前診断を勧める理由になるのだと思うが、では、現在実施されている出生前検査も、技術的に可能ならばすべてが着床前診断に取って代わられるべきなのだろうか、と考えたが、着床前診断の方が、出生前診断よりも良いとは思わなかった。また腎移植においては親から子への生体腎移植が期待されているのなら、生体臓器移植は緊急の場合以外には、できるだけ避けられるべきだと考えるため、出生前診断の実施には反対ではない。
- 社会的な要素がよくわからないが、社会的サポート体制などを知って考えたい。
- 腎臓病を持つ子どもは数多く、移植後も本人・家族なりの生活を続けている例も少なからずある。移植後も、日常生活を十分送れている子どももいる。発症のリスクは 1/4 と低い。

不明

医学専門家
- 私自身は，当該疾患の診療経験がないことを先に申し述べます．先天性ネフローゼ症候群はさまざまな経過をたどりますが，本症例は幼児期から腹膜透析を要し，成人までに腎移植を要すると考えられる重症のタイプとのことです．本邦においては成人の透析患者は多く，腎移植の施行例も増えてきていますが，この状況を小児にそのまま当てはめることは出来ないと思います．小児期では心理的負担は成人とは別の大きな部分を占め，また身体発育への影響も大きいものと思われます．この意味で大きく ADL を損なうものと考えますが，実際の負担が私には情報収集しても想像できず，着床前診断の適応の可否については判断できませんでした．
- 腎移植は必至である。生体腎の場合はドナーへの侵襲、そうでない場合はドナー不足で移植の待機者が多い現状から、侵襲度の高い治療ではないかもしれないが、困難な医療環境と言える。治療は可能であっても、また次の世代への遺伝の不安はなくならない。

人文社会科学的専門家
- 重篤な疾患に値すると考えられる。しかし、社会的には、当該疾患患者と家族、取り巻く人々の人権

を守ることを優先することから、不明と回答した。

３、倫理的に

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 許容できない理由を思いつきません。
- 小児期に腎移植を受けることができれば救命することができるとはいえ、それは他人からの死体腎臓移植、あるいは家族などからの生体腎移植が必要となるということであり、他者の犠牲の上に成り立つ医療である。そのような状態を回避したいというご家族の心情は十分に許容される。
- もし行わねば"知っていて行わなかった"、"運命としてあきらめなさい"と疾病を持って生まれた子どもに説明しなければならない。
- もし PGT-M が生命の選択だとしても、絶対的にしてならない事だとは思いせん。
- 本疾患は精神的・身体的・経済的理由で患者さんやその家族の健康を著しく害する可能性があります。胚の選別に関しては、日本では妊娠率向上のため形態良好胚の選別は日常行われており、重篤な遺伝性疾患を子に遺伝させないための胚盤胞の選択は許容されてよいと思います。
- 小児期に発症し，重篤であり根本的な治療法がないと考え，正当性があると考えます．現状では腎移植は誰でも容易に受けられる治療とは言えないと考えます．
- 病的変異を両アレルに認めた場合，本疾患は年少期に発症し QOL にも大きく影響することから，両親の強い希望が確認できていれば，PGT-M の対象として賛成いたします．出生後には，発症まで待たずに早期に遺伝学的検査の対象になり得るかと考えます．

人文社会科学的専門

- 第 1 子が発症して 6 歳頃までに腎移植が必要になるという状況で、両親はその世話に大変であり、、第 2 子が同病を患わないように着床前診断を求めることは、認められる。
- 事例 1 と同様の理由である。即ち、「命の選別」「優生思想」という側面をことさら問題にすべき申請内容とは思えない。
- 既に発症されている患者さん、その両親や保因者の方に配慮がなされることが条件で賛成いたします。
- 社会的に PGT-M や遺伝性疾患が理解されているのか、そのような倫理観を日本国民が持っているか問いたいところであるが、医療においても当事者の経験や発症した場合のケースを軽視しないで検討するのであれば否定できない。
- 着床前診断、出生前診断については、第 1 の意思決定者は、子どもを産み育てる女性とパートナーであると考え、自律性尊重の点から賛成である。
- 小児期の腎移植を回避するためという合理的理由があれば、倫理的非難は相当でないと思う。
- 生命倫理 4 原則（自律的決定の尊重、善行、無危害、公平）いずれにあてはめても、倫理的に妥当と考えます。安全性が十分に確認され、欧米各国で利用可能な選択肢を日本にいる人に対しては制限す

ることは、「不公平」「平等な医療の選択肢へのアクセスを保証していない」と考えられ、倫理的に問題があると考えます。また、もしもこの状況で PGT-M が利用できなかった場合、クライエントが疾患を有する子どもをもうけたくないと考えた場合に残る選択肢は、今後の挙児を断念するか、妊娠後の出生前診断となりますが、身体的負担の少ない PGT-M の道を閉ざすことにより、挙児断念や中絶をともなう可能性のある出生前診断の選択肢しか女性に選ばせないということも倫理的に問題があると考えます。

反対

医学専門家

- 重篤な疾患であるが、腎移植などの有効な治療により予後の改善がみられており、PGT-M の適応とはならない。
- この項目も，他の事例においてもほぼ同様の意見となります．医療倫理・生命倫理の立場からは，あらゆる生命の尊厳は尊重されるべきと考えます．この生命のはじまりをいつと考えるかについて，ヒトの発生過程や遺伝子診断に関する講義を行った後に一般大学生ならびに医療系の大学生・大学院生に行ったアンケート調査では，３～４割が生命は受精時からはじまると回答しており，これに伴い，PGT を容認する割合も２～４割程度となっていました．PGT を容認する割合は一般学生では高く，医療系学生では低い傾向がありました．ヒトの発生や遺伝学の基本，遺伝子診断や遺伝医療について，PGT が体外受精を要することなどを含め，充分な情報伝達を行い，理解した上での判断を行って貰うプロセスは必須と思います．
- 効果的な医療的介入手段の開発が存在し、PGT-M が唯一の解決策といえない。

人文社会科学的専門家

- 体外受精を含め、人の生命を人為的に操作することになるため。
- 出生前診断では中絶という選択肢が提示されることが避ける理由になるのだと思うが、着床前診断は受精卵・胚が体外に存在する分、選別が容易になるので、他の疾患へと拡大する可能性が高く、その歯止めとなる基準について話し合わずに、この事例の医療機関のように、医療者の判断で適応が拡大されていく case by case で進むことを危惧する。
- 小児期に腎移植が必要となるが、重篤性の要件である「日常生活を著しく損なう状態」に該当するのではない。にもかかわらず、淘汰するのは倫理的に問題か。

不明

医学専門家

- 再発リスクは 1/4 であり、治療も可能である。移植医療の推進により、憂慮が不要な疾患となる可能性がある。一方で、ドナーへの侵襲やドナー確保による移植医療の倫理性をあわせて考えると、PGT-M の非承認は移植の許容を意味することになる。

人文社会科学的専門家

- PGT-M を実施すること自体は賛成です。得られた受精卵がヘテロで変異遺伝子をもつ場合、発症はしないから移植するのか、変異遺伝子のない受精卵が得られるまで PGT-M を繰り返すのか。そこは気になります。

- 医学的、社会的状況をもう少し知らないと回答しにくい。

4、当事者（クライエント）の立場として

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 自分が当事者で挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、女性（妻）であっても男性（夫）であっても希望すると思います。
- 小児期に腎移植を受けることができれば救命することができるとはいえ、多くの場合、家族などからの生体腎移植が必要となるということであり、家族の犠牲が強いられる。そのような状態を回避したいというご家族の心情は十分に理解できる。
- 自身の苦しみを考えれば当然かと思います。
- 次に生まれてくる子供には治療に伴う辛い経験をさせたくないという思いは万人に共通する当然の願いだと思います。すでに、当事者や家族は第 1 子の治療のために身体的、時間的、精神的負担を負っており、1/4 の可能性で次子も本疾患を発症する可能性があると考えると着床前診断なしで妊娠に踏み切る勇気が持てないと思います。
- 第 1 子が同疾患罹患者であり、 2 人目は非罹患者であることを望む心情は理解できる。
- 十分に遺伝カウンセリングを通して、情報提供を受けて、家族と共に意思決定過程にある当事者にとって、出口の 1 つとして PGT-M という選択があることは賛成します。
- 本症例では，既に第一子が罹患しており，腹膜透析を実施中．腎移植の準備も進められているものと考えられます．原因遺伝子の病的バリアントが確定しており，両親ともに保因者であることも確認されている状態です．更に，透析などの対症療法はあるものの，根本的な治療法はない疾患と考えられ，現時点では腎移植が唯一の生命を保つ治療の選択肢と考えられます．当事者としては，腎移植を待つ第一子の居る中で，次子の罹患は避けたいと考えるのは，決して第一子の存在を否定する行為ではないと考えられます．当事者の立場としての適応はあると思います．
- 第 1 子が発端者となって初めてヘテロ保因者であることに気づくことになり、第 2 子に同じ苦しみを与えたくないと願う親の気持ちは十分理解できる。
- 医療介入が可能になったとはいえ、常染色体劣性遺伝性疾患で次子も発症する可能性を有するため、第 1 子と同様に第 2 子も発症した場合の不安は想像することができる。
- 小児期に発症し，重篤であり根本的な治療法がないと考え，正当性があると考えます．現状では腎移植は誰でも容易に受けられる治療とは言えないと考えます．
- 第一子の症状経過から本疾患の重症度も理解され，次子への症状回避を希望することは理解できる．一方，PGT-M で出生した児が，腎移植の対象になるのか？第一子の腎移植のドナーとして選択される可能性はないのでしょうか．

人文社会科学的専門家

- 子どもの将来を考えたときに、子どもが豊かで充実した生活を送れるとは思えないため。さらに自分

が亡くなった後、子どもの生活の保障が期待できないため。・発症した子どもを育てる勇気と自信がないため。当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整える必要がある。そのうえで PGT-M を選択したい。

- 第 1 子の苦しむ様子を見ている両親としては、次子がそのような病気で苦しまないことを望むのは当然で、認められる。
- 当事者の不安や思いは理解できる。家族に発症者がおり、「障害者の排除」とは言えない。
- 胎生期に発症し、成人までに腹膜透析や腎移植までを必要とすることは、疾患の重篤性を意味するため。
- 第 1 子が患児。腎移植を無事に終えるまでは、第 1 子の治療などに通常の子育て以上の時間を割くはずで、第 2 子は CNF ではない子を望む気持ちは理解できます。
- 第 1 子が発症していて、これからその養育にも医療が必要であり、第 2 子はその疾患の発症を避けたいと希望する気持ちは当然のことだと思う。出生前診断について医療者に尋ねた心情も理解できる。その時点で出生前診断の検討の説明がなされていればそのように進んだのだと思うが、医療者から着床前診断を勧められたので、それを望む気持ちが強いと考える。
- 第一子で既に多くを経験している。十分な知識と医療者との話し合いの場が持たれている事。今後第一子の治療が継続することを考えても、第 2 子に対して負担をかけることが当事者にとってどれだけのことか、反対する人の意見を伺いたい。
- 親として罹患児を育て、疾患・治療・子の生きる姿を知っていること、着床前診断や生殖補助医療に関するカウンセリングを受け、強く希望しているから。
- 検査方法があるのであれば、実施してほしいと願うのは当事者として自然であると思う。

反対

人文社会科学的専門家

- 小児期に腎移植が必要となるが、重篤性の要件である「日常生活を著しく損なう状態」に該当するのではない。腎移植に伴うストレスがあるが、だからといって、子どもを選ぶのは倫理的に問題。有効な治療手段がある。

不明

医学専門家

- 記載なし

人文社会科学的専門家

- 医学的、社会的状況をもう少し知らないと回答しにくい。
- クライエントに対して選択肢として提示すべき（提示することには賛成）です。しかし、その後、個々のクライエントがいろいろなことを考えて本選択肢を選ぶかどうかを支援するのが遺伝カウンセリングのプロセスであり、クライエントが PGT-M を選んでも選ばなくてもその決断を尊重します。

空欄

医学専門家

- 記載なし

5、遺伝性疾患患者さんの立場で

医学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

〇：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 慢性腎不全で腎臓移植を受けた患者さんは少なくないと思われる。したがって、腎臓移植を受ければ救命できるのに着床前診断でなぜそれを排除しようとするのか、と反対を示す患者さんがいてもおかしくはない。しかしながら、腎移植の原因の多くを占める糖尿病性腎症や慢性腎不全とは異なり、小児期から腎臓移植が必要となる状況というのは本人にとっても家族にとっても辛い状況であり、それを避けたいという心情は十分に理解できる。
- きっと"同じ苦労をかけたくない"という方々が大部分であろう。
- 結婚相手が NPHS1 変異保因者と判明している場合には、生殖可能年齢の患者さんにとっては、検査をする、しないという選択肢があることは、自身の将来の結婚や子供を作るかどうかを考える際に福音となると思います。
- 罹患者の人生を否定しているわけではないことも理解でき，介護の大変さを考えた場合に十分理解できる希望です．重篤である上に将来移植ドナーが必ず得られるとは限らずその意味でも根本的解決策があるとは考えられません．

人文社会科学的専門家

- 遺伝性疾患患者として、子どもや親に自分と同じ思いをさせたくないという気持ちがあるため。重篤な遺伝性疾患を発症した子どもや親が、充実した社会生活を送れるような成熟した社会になっていない現状では、当事者の自己決定、意思決定を尊重すべきであるため。
- 遺伝性疾患をもつ患者さんなら十分理解できると思います。
- 子どもが苦しむのは、忍びないので認められる。
- 既に発症されている患者さん、その両親や保因者の方に配慮がなされることが条件で賛成いたします。
- 遺伝性疾患保因者の夫婦であり、自身の体験（様々な支援者・同一疾患を持つ仲間などから得た体験も含め）から、「同一疾患の子どもを産み育てること」、「その子のことを思って、生まれてこないほうが幸せである」と考えており、強い意志のもとで着床前診断を望んでいるから。
- 同じ病に苦しむ人を減らしてほしいと願うと思う。
- 遺伝性疾患には様々なものがありますが、それぞれの状況において、同じ疾患をもっていても異なる価値観をもつ人々が様々に異なる選択肢を選ぶことをお互いに尊重することが重要だと考えます。したがって、選択肢として設置することには賛成します。この選択肢に同意しない患者さんがいたとしてもこの選択肢を利用したい人の意思は尊重してほしいですし、同時に、この選択肢を望む人においてもこの選択肢を望まない人の考えを認めてほしい、そうやってお互い「あなたはあなた、私は

私」という形で尊重しあえる社会にしていきたいです。

反対

人文社会科学的専門家

- 有効な治療手段がある。

不明

医学専門家

- 残念ながら想像がつきません。あえて答えるのでしたら、4．でお答えしたように「自分が当事者で挙児を希望し、PGT-M を利用できる可能性があると知ったら、女性（妻）であっても男性（夫）であっても希望すると思います。」ということで、「賛成」とお答えするのが妥当なのかもしれません。
- 遺伝性疾患は多岐に渡りますので、まとめて回答することには馴染みません。
- 本疾患に限らず，透析を必要とする疾患は多く，その一部は遺伝性疾患です．透析は対症的治療に過ぎず，多くの疾患では腎移植が最終的な治療法となっています．また，全ての疾患が遺伝学的検査で診断できるわけではなく，透析患者の年齢もさまざまです．本邦における腎移植はまだ簡単には行えないのが現状と聞いております．こうした中で，とりあえずの透析治療が有効である患者を治療法のない予後不良な難治性疾患の罹患児と同等の理由で着床前診断の対象とするのかには，議論が必要と思います．
- 再発リスクは 1/4 であり、治療も可能である。移植医療の推進により、憂慮が不要な疾患となる可能性もある。しかし、子への遺伝の不安は消えることはない。ドナーへの侵襲やドナー確保による移植医療の倫理性の問題もあり、PGT-M は選択肢として考慮されてよいと思う。
- CNF 患者の子どもは保因者になりえるが必ずしも発症しない（保因者頻度によって決定される）。自らの遺伝的素因が伝わるイメージによって、PGT-M への考え方は多様性があると予想される。また、当事者（共に保因者である両親）とも異なる可能性がある。
- PGT-M を選ばなくてもよい権利，知らなくてもよい権利，知りたくない権利を有する方もいるかと考えます．

人文社会科学的専門家

- 様々な遺伝性疾患があり、患者間の症状は異なる。生活環境も多様だろう。一律の回答は困難である。但し、個別事例の認可に際しては、「障害者の排除」を意図するものではないことを明確に示す必要がある。
- 当事者と同じように PGT-M を受けたいと思う患者、親はいると思われます。一方で、自分たちがさらに少数派になることで生きにくくなることを案じたり、自分の存在を否定されるかのように感じてしまったり、PGT-M を受けることを周りから強要されたり、自分は幸せに暮らしているのになぜ病気の子どもを排除しようとするのか複雑な思いを抱く人が現れるのではないでしょうか。
- この疾患を発症して、腎移植などによって、表明できる患者さんの立場からの意見をうかがいたい。腹膜透析、腎移植などの負担がどの程度大変だと感じられているのか。
- 前例と同じであるが、遺伝性疾患だから事前にリスクを知り対策の一環として PGT-M を施行できるのであれば、全ての遺伝性疾患に本議論が該当し検討すべき。心理的、金銭的、家庭環境、治療へ

の負担など発症した当事者が抱えている問題は様々であり、当事者を含めての十分な検討が必要。倫理的検討においても当事者の生の声を聞くことは必須。遺伝的知識も持った委員を含んだ対応が必要だと考えます。リスクを回避する手段が PGT-M でしかない場合は賛成と考えるが、社会的な理解と PGT-M を施行したことによる世論の声に当事者が耐えられるか否か、実施することを認めた日産婦ならびに我々が当事者を守ることが出来るのかも検討すべき。社会的環境整備が十分ではないと考え不明。

- 医学的、社会的状況をもう少し知らないと回答しにくい。

空欄

医学専門家

- 記載なし

6、総合的に

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 本人の選択として、社会として許容されてよいのではないかと考えます。
- 現在出生前診断の対象となっていないことも問題がある。対象とすべきである。

- 出来るのもなら、希望があればやってあげるとうのが私の考えです。繰り替えしになりますが、医療者等（もし自身の家族に遺伝性疾患がない場合を除く）が、決断を下せるものではありません。医療者等は、その検査の精度がどれくらいなのか、リスクがどれくらいかををクライントに話し、するかしないかは、全てクラアイントが決めるべき事かと思います。腹膜透析、腎移植は十分に高度かつ侵襲性の高い治療だと思います。
- 「重篤」な判断の見直しが必要だと思います。小児期に腎移植をしないと助からない疾患は重篤であると考えます。日本臓器移植ネットワークに約 12,000 人の腎不全患者さんが献腎移植を希望して登録していますが、登録から移植までの平均待機期間は約 15 年であり、生体腎移植を要するのが実情です。しかも、必ずしも腎移植が可能な年齢まで生存できるわけではありません。
- 本ケースのように前児が患児である場合は、子育てと並行して親が十分に勉強をしていると考えます。事者が小児期から今までの遺伝カウンセリングを含めた診療等によって、本疾患や遺伝についての知識があり、家族らと話し合って情報共有をしているという条件下で賛成としました。
- 現状の指針で承認可能と考えます.
- 本疾患は年少期に発症し QOL にも大きく影響することから，両親の強い希望が確認できていれば，PGT-M の対象として賛成いたします.

人文社会科学的専門家

- 当事者の自己決定を尊重すべきであるため。一方で、PGT-M を選択する・しないという段階から実施後まで、遺伝カウンセリングの体制を十分に整える必要がある。
- 幼いときから病気に苦しみ、移植が必要になる子どもを育てている親が、次子については同病に苦しまないよう、着床前診断を求めることは認められる。
- 症状の深刻度、及び申請者の不安を考慮すれば、公平公正性の観点から申請を拒めない。
- 既に発症されている患者さん、その両親や保因者の方に配慮がなされることが条件です。胎生期に発症し、成人までに腹膜透析や腎移植までを必要とすることは、疾患の重篤性を意味するため、PGT-M の適応になると考えられます。
- 当事者と同じように PGT-M を受けたいと思う患者、親はいると思われます。一方で、自分たちがさらに少数派になることで生きにくくなることを案じたり、自分の存在を否定されるかのように感じてしまったり、PGT-M を受けることを周りから強要されたり、自分は幸せに暮らしているのにな

ぜ病気の子どもを排除しようとするのか複雑な思いを抱く人が現れるのではないでしょうか。

- それぞれの疾患、それぞれの家族の思いや経験がある中で、反対と一言では言える訳がない。十分な支援体制、治療法がないものに対して社会や医療者が反対と言える理由はなんなのだろうか？当事者らが望んでいることに対して、本当に納得しているのか、カウンセリングでの実際の状況や内容、決断に至った経緯が見えないと判断しかねる部分もある。
- 重篤な症状と日々の在宅ケアを要する常染色体劣性遺伝子疾患罹患児を育てており、保因者であることを知った夫婦が、話し合いの元、生殖補助医療、着床前診断という決断をなさっていることから、賛成とした。
- ２～５を総合して
- 私個人としては、重篤な疾患でなくても着床前診断の選択肢を、希望する人は利用できるようにすることを望む立場ですが、本疾患は客観的にみても十分重篤と感じますので、同疾患をもつ人全員が望まないとしても、希望する人には利用できる選択肢として着床前診断実施を認めることが望ましいと考えます。

反対

医学専門家

- 腎移植を含めた有効な治療の選択肢があるので、現時点では PGT-M の適応とするのは難しい。
- 変異情報が不確実です。本変異は本当に真の疾患原因遺伝子でありその変異は本当に pathogenic なのでしょうか。それを誰が、どのような基準で、確定と判定したのでしょうか？その記載が全くないことに不安と危機感を感じます。それがないかぎり審議すべきではないとおもいます。この症例提示に若干失望しました。こんなに不確実な情報だけで命の選択を決めてよいのでしょうか。参考：Nephrol Dial Transplant (2009) 24: 2411–2414 doi: 10.1093/ndt/gfp122 Advance Access publication 25 March 2009 NPHS1 gene mutation in Japanese patients with congenital nephrotic syndrome.

人文社会科学的専門家

- 今の時点で着床前診断を認めるのは反対。次子を望む両親が出生前診断を望み、それが医学的に可能なら、それは選択肢として存在する。ただし、医療機関はこの症例が着床前診断の適応に該当するかどうか不明な時点でなぜ着床前診断を勧めたのか、理由を知りたい。医療の最前線で、患者さんの希望に応え何とかしてあげたいという気持ちは理解できるが、それによってルールが後回しになるのは問題だと思う。ルールが実情に合わなければすぐに再検討できるしくみを設けるべきだと考える。
- 有効な治療手段がある。

不明

医学専門家

- フィンランド型ネフローゼ症候群については，腎移植の機会が得られなければ幼児期から ADL の低下する重症の疾患と考えられる一方，腎移植により腎症状の劇的改善が認められる点で，着床前診断の適応基準を疾患の重症度などで決めることが妥当か否かの議論となる疾患の典型例と思います．個別の症例に関して，移植コーディネーターやメディカル・ソーシャルワーカーなどの多職種も交え

た検討が必要と思います. 従いまして, 私個人としては着床前診断の適応の可否は判断しにくい疾患です.

- 再発リスクは 1/4 であり、治療も可能である。移植医療の推進により、憂慮が不要な疾患となる可能性がある。一方で、子への遺伝の不安は消えることはない。ドナーへの侵襲やドナー確保による移植医療の倫理性もあわせて考える必要がある。
- 医療の進歩に伴い、PGT-M 要件を必ずしも満たさないと考えられる疾患であるが、今回の事例 6 の当事者視点からは PGT-M が必要と考えることが予測される。このような疾患は CNF に限らず、今後出てくることが予測される。

人文社会科学的専門家

- 医学的、社会的状況をもう少し知らないと回答しにくい。

7、以上では情報が不足しているというときには、どのような情報が必要なのか？その情報によって、どのように判断が変わるのかをお書き頂ければ幸いです。

医学専門家

- PGM-T を利用するために必要な費用。費用の多寡で希望しないかもしれません。
- 患者さんの意見を広く求めたい。発言力の強い人でなく、全体の意見として。
- この項目は，他の事例においてもほぼ同様の意見となります.
- 我が国においては，近年，遺伝性の小児慢性疾患や難病に対する医療制度の充実が図られており，診断や治療に関しては患者への負担が少なくなってきてはいます．しかし，疾病により障害を有するに至った患者への介護・支援体制は十分ではなく，医療体制も含めて地域差が極めて大きい現状があります．東京での事例と地方都市での事例を同等に扱うことには無理があると考えます．また，患者自助団体からは「自分たちは頑張ってこれたのだから命の選別はしないで欲しい」との意見もあります．これも上記のような医療福祉体制やその時点での医療技術の進歩により大きく状況が変わるものであり，これらの状況を総合的に判断する必要があると思います.
- CNF に対して、両親が（あるいはひとり親かもしれませんが）腎臓提供者になる割合はいかがなものでしょうか？死体腎移植の適応はあるのでしょうか？移植医療が進まない背景として、日本人の死生観と移植に積極的でない現場の問題があります。移植医療の捉え方についても併せて考える必要があると思います。

人文社会科学的専門家

- 子どもの腹膜透析の際に保護者等の世話の負担がどの程度あるのか。知人で腹膜透析を 20 年続けて、その後、老齢で亡くなった方がいるが、子どもの場合に、あるいはこの病気の場合には、それほど長期の腹膜透析は期待できないのだろうか。腎移植が必要となった際に、両親あるいは親族のいずれかが生体臓器移植の提供者になるのか。脳死での臓器移植を受けられ（提供が間に合い）、成功する可能性が高いとみてよいのか、臓器提供を受けられるまでの期間は腹膜透析によって生存できる可能性は高いのか。家族が負担する腎移植にかかる費用はどの程度なのかなどが知りたい。
- 症例に対して賛成か反対かを文書だけで判断することにとても違和感を感じている。基本的にはその家族の思いを尊重すべきであるが、国内の疾患ごとの該当者数や症状などのデータおよびそれぞれの専門家や当事者から話しを聞いて判断したい。
- ホモの場合の発症率、腎移植の状況、社会的サポート体制などを知りたい。
- CNF と診断された後、腎摘出➡腹膜透析（PD）➡腎移植と医療介入がスムーズに進んだ症例はどれくらいの割合でしょうか？
- 腎移植の問題点、生ずる費用の情報、腎移植そのものがかなり困難ということになれば、ＰＧＴ－Ｍを実施する必要性は更に高まるから。

総論的質問

質問 7

PGT-M の適応の可否を判断するのに特に重要に考える内容は？複数回答可。記載のないものは考慮する必要がないと判断します。

1．医学的なこと

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

2. 社会的

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

3．倫理的

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

4．当事者（クライエント）の立場

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

5．遺伝性疾患団患者の立場

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

その他あれば記載願います。

人文社会科学的専門家

- 遺伝カウンセリングの充実、障害や病気に対する充実した社会保障、インクルーシブな社会づくり
- 国際的状況
- 公平公正性
- 欧米での実施状況
- 海外での実施状況。

- １～５までは、〇×ではなく、◎〇△×や、優先番号を付けさせるようにした方がよいのではないか？
- PGT-M についての理解が社会的特に教育の過程で必要であること
- もし、「社会的」に、優生学や差別を助長しないことが含まれるのであれば、それは考慮すべき。また、患者さんの社会的なサポートの構築も重要。
- 線引きをあいまいにしないこと。透明性。
- パートナーとの合意、生殖補助医療に関する理解
- １～６を総合的に判断することになると思います。しかしながら、２～５は、１の基準によるのではないかと考えます。発症時期が早い、症状が QOL に与える影響度、浸透率、治療法の限界、診断技術がある、です。社会的、遺伝性疾患患者の立場、はいかなる場合でも、PGT-M の適応として前面に出せない。倫理的には夫婦と胎児の二律背反であるため、医学的適応に応じて重みが変わります。ただし、胎児の診断と、性生活・生活全般への影響を考えますとパートナーとの合意が不可欠であると考えました。そこで、１と６（パートナーとの合意、生殖補助医療）重みがあり、２～５は総合的に判断するのではないかと思いました。
- 「遺伝性疾患患者の立場」は重要です．ただ，どのようにして得た情報かの吟味，全体像を把握していないであろうことを了解して上での活用が必要と考えます．
- 一般の方の意見
- 疾患のことを理解していないゲノムの専門家が主導的な立場になるのには強い嫌悪感と危機感を感じます。広く正しい意見を聞くべきだと思っています。
- 将来の治療法の進化等

質問 8　PGT-M を行うに際して

どのような判断基準、どのような流れで行えばいいのか？下記の案を参考に、ご意見、ご批判お願いいたします。今回は後半の「但し、重篤な遺伝性疾患に加え、均衡型染色体構造異常に起因する、と考えられる習慣流産（反復流産を含む）も対象とする」の部分は議論の対象にしません。

案：

着床前診断は，原則として重篤な遺伝性疾患を発症する児を出産する可能性のある、遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合に限り適用される。但し、重篤な遺伝性疾患に加え、均衡型染色体構造異常に起因する、と考えられる習慣流産（反復流産を含む）も対象とする。

「重篤」な状態とは、日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患で、現時点でそれを回避する有効な治療法のない、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行わなければ生存できない疾患と定義する。

①クライエントが上記の対象に含まれるかの医学的判断。

②発端者（ある家系である遺伝性疾患に注意を向けられるきっかけとなった、臨床的に罹患した個人）の医学的な日常生活を強く損なう症状についての判断（例：障害者等級表（資料 6）等を用いる）。

③有効な治療がどの程度奏功率であるかの専門家の意見。

さらに、

④社会の状況、

⑤当事者の考え・立場、

⑥遺伝性疾患患者の考え・立場、

上記をすべて勘案して個別に審議する。

日本産科婦人科学会では、上記の①②③に関し倫理委員会内 PGT-M 委員会で審議の後、倫理委員会で再度審議を行い、PGT-M 適応の有無についての意見書を提出する（PGT-M 委員会での合意形成の有無にかかわらず、適応の有無「適応あり」に、○：全員一致、△：半数以下が反対、×;半数以上が反対、及びその理由を記載する）。

その上で、公的倫理委員会（＊）及び施設倫理委員会で①-⑥までを含めて審議し最終的な実施の判断を行う。

PGT-M 申請事例の経緯については日本産科婦人科学会が把握し、定期的に報告する。

④－⑥については、日本産科婦人科学会が定期的に公開フォーラムを開き広く意見を聴取しまとめ、公的倫理委員会の参考になるような報告を定期的に行う。

＊公的な意味合いで機関に設置された倫理委員会（例：http://akachan.chu.jp/kiji_nicu_link.html 周産期母子医療センターなど、厚生労働省からの助成により、専門の人員を配置する）

今までの重篤性の判断について

○現状では「重篤な（注 1）遺伝性疾患を発症する児を出産する可能性のある（注 2），遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合に限り適用される。但し，重篤な遺伝性疾患に加え，均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）も対象とする、という規則で行ってきた。

注 1：重篤性に関する内規：「重篤の基準は時代、社会状況、医学の進歩、医療水準、さらには判断する個人の立場によって変化しうるものであることを十分認識した上で、PGT-M 委員会としては、成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生命の生存が危ぶまれる状況になる疾患を、現時点における重篤な疾患の基準とすることとした（平成 28 年度第 1 回倫理委員会議事録）。今までは人工呼吸器などを用いないと生命の維持ができないような状態を「日常生活を強く損なう症状」として捉えていた。

注 2：発端者（家系内で実際に遺伝性疾患にかかられた方）がおられ、その発端者の「血縁者」であり、PGT-M 申請者（クライエント）がその遺伝性疾患の保因者と診断された際に、遺伝性疾患児を出産する可能性のある場合と判断される。

参考：現状では、日本産科婦人科学会倫理委員会内の PGT-M 小委員会で検討ののち倫理委員会、理事会で検討を行い適応の可否決定、その上で施設倫理委員会の承諾を得て施行していた。

問 8- 1　重篤性を判断する際に、考え方に「成人に達する以前に」を残すべきか？（賛成）、削除すべきか？（反対）

参考：疾患の重篤性を定める要素には、健康に与える影響の程度・症状の重症度・浸透率の程度・治療可能性の有無・症状の進行の速さなどがあり、現状では、発症時期(が早いこと)は、「重篤性」の境界を引く上での一つの要素としている（重篤な遺伝性疾患：成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生命の生存が危ぶまれる状況になる疾患）。

「成人に達する以前に」を残すべきか？（賛成）、について

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 早期発症ほど重篤であることが多いので、原則残しておくのが妥当である。例外的な事例はあるので、その場合は症例ごとに検討するのが良いと思われる。
- 遺伝性腫瘍や神経疾患など遅発性遺伝病は多く存在するが、治療法の開発が進んでいることもあり、「重篤」、あるいは「難治」という概念も流動的である。現時点で「重篤」の定義の中の「成人に達する以前に」を削除する判断根拠は明確でないように思える。HBOC や家族性大腸腺腫症（FAP)など、リスク低減手術（予防的手術）が効果的で平均余命を一般集団に近づける手段が備わってきた疾患もある。この場合、PCT-M で判断するのではなく、生を受けてから必要なサーベイランスや治療コストなど患者支援を含めたトータル・ケアを目指すことが社会的にも倫理的にも容認されやすいと考える。
- 「成人に達する以前に」あるいは生涯で不完全浸透により「発症しない疾患」は，それ以外の疾患と別検討が必要と考えます．(単一遺伝子疾患において遺伝形式が優性と劣性を同一範疇，基準として扱ってよいかも検討が必要です)

- 成人発症の治療法・対応法のない遺伝性の神経疾患などは難しいところである．しかし，発症時期や重症度の表現型多様性もある．やはり「成人に達する以前に」は残すべきと考える
- この言葉を除いてしまうと、たがが外れたようにほとんどすべての疾患に対し着床前診断が適応になるのではないか、それは大丈夫なんだろうか、という危機感があります。現時点では、一例一例、たとえば第一子の症状や社会的状況を加味し最終的に重篤性は判断してゆけばよいという気持ちではおります（つまり成人まで生きられないことが絶対条件だとは思いません）が、少なくとも現時点で削除するのは大変危険で、しばらくは残すべきだと個人的には考えています。少なくとも「公平で透明」な議論が必要だとおもいます。

人文社会科学的専門家

- 人間の生きた価値は、生きた長さによらないと思っております。命をもらった以上、精一杯生きればよいと思うところです。本人も家族も。とはいえ、本人や家族に、多大な苦しみや苦痛もたらすものならば、それをどうしても軽減できないならば、回避も仕方ないと思うところです。なぜ 20 歳なのかというところに、疑問も残りますが。反対か賛成かといわれれば、賛成です。

反対

医学専門家

- 今回の症例提示を経験して、「成人に達する以前に」と限定する意味を見出せなくなったため、削除すべきと思います。
- 出生前診断では陽性の場合中期中絶することとなる。中期中絶には命を絶つ行為であり、母体のリスクもある。そのため、「成人に達する前に重篤な症状を示す」という基準を設けることは理解できる。しかしながら、「成人に達したあとに発症する重篤な疾患」というのも存在する。辛い社会生活を長期間送らなければならないという心理社会的なストレスも存在する。したがって、「成人に達 する前」という基準に拘泥して議論すべきではない。着床前診断においては、出生前診断の基準と切り分けて議論すべきである。
- 子どもでも同じ苦しみを感じることを容認するのであれば大人でも認めるべき。"重篤性"は時期・期間・年齢・程度等様々な形で現れる。クライエントの気持ちが主と思う。
- 成人期前に重篤になる場合は、次の子孫を残せる可能性は少なく、逆に次子への心配は少ないですが、成人期発症は次子への影響を考がなくてはいけないためその点においてはより問題は深刻と思います。
- 発症時期が遅い場合でも日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患は、本人や周囲に多大な身体的・精神的負担を負わせるため、「成人に達する以前に」は削除したほうがよいと思います。
- そもそも「成人以前」と決めてしまって良いのかという本質的な問いがある。
- 成人期発症疾患の発症前診断も行われるようになっている現状から，重篤な成人期発症疾患の一部も適応対象に含めて良いと思います．その際に，対象疾患をリスト化することは，罹患者差別にも結びつく可能性があることから，充分な討議が必要と考えます．―対象疾患をリスト化する考えは全くありません。

- 進行性疾患で治療法がないものの場合、本人及び家族の負担と苦悩は、成人以前にインパクトが強い疾患と何ら変わりありません。DMD については着床前診断を認めてきました。
- 年齢で杓子定規に判断すべきではない。

人文社会科学的専門家

- 成人に達した後に発症する病気であっても非常に重い病気の場合には認められる場合もあると考える。
- 発症時期が早いことは判断のための重要な要素の一つではあるが、「成人に達する以前」との記載を残せば絶対的な基準となり、他の要素を考慮することが不可能になる。発症時期に、そこまでの絶対性を持たせる根拠が明らかではない。
- 成人後に発症する場合でも、症状が重ければ十分に「重篤である」と考えられます。
- ハンチントン病のご家族の方の意見を聞いて。発症者本人はもとより、子どもの心情を考えると、PGT-M を受けたいという思いを否定することはできないと考えるようになりました。
- 成人に達する以前となった理由が理解できません。重篤性、重篤となった当事者にとって年齢が関係するのでしょうか？
- 成人が２０歳、令和４年４月１日から１８歳になることを考慮すると「成人に達する以前」の要件を残すべきではない。
- そもそも、重篤性で判断すること、重篤なら可という考え方に反対。軽度な疾患ほど、中絶の伴う出生前診断よりも着床前診断を望む声が大きいので。しかし、軽度な疾患の場合は、費用や体外受精の負担などを考えてそこまでしないという人もいるだろうし、PGT-M を利用したいと思う人もいる、それは当事者の選択に任せるべきで、医療者側が決めることではない。治療法があったとしても、何もないわけではないので、通院や入院の負担がある。それを大変と思うかどうかの感じ方は個人によって違うであろうが、大変と思う人は PGT-M を選択できるようにすべき。

不明

人文社会科学的専門家

- 事例４のように成人以降に発症するが、100%発症する疾患であること、原病死することが明らかである以上、発症したときにその人が、充実した人生を過ごせることが期待できない社会のため PGT-M を行う選択肢はあってよいと思います。しかし、発症するまでのその人の人生や治療法の開発への期待などを考えると判断しかねます。
- 「成人に達する以前に」はひとつの目安であり、固定されたものではないと考える。ただし、「成人に達する以前に」から「日常生活を強く損なう症状が出現したり死亡する疾患」は中年期以降に発症するものは少なくなく、それをもって、PGT-M の対象にすることは、それまでの「生」をも否定することになるのではないか。「成人に達する以前に」に代わる良案を示せないため、「不明」とする。
- 「重篤性」がまだ曖昧であるため、発症時期は一つの目安になる。
- 基本的には、「成人に達する以前に」を残すべきだと思う。ただし、場合によっては、late onset でも、ＰＧＴを考慮すべき疾患があるかもしれないので、もう少し、具体的に検討したい。

問 8- 2　PGT-M の対象となる遺伝性疾患に対して現時点の治療法がある程度効果はあるが、100%有効でない場合に PGT-M の適応があるか（ありと思う賛成、ないと思う反対）？

例：　脊髄性筋萎縮症(spinal muscular atrophy: SMA)は、脊髄の運動神経細胞(脊髄前角細胞)の病変によって起こる神経原性の筋萎縮症で、体幹や四肢の筋力低下、筋萎縮を進行性に示します。乳児期に発症するⅠ型は生後 6 か月ごろまでに発症、運動発達が停止し、体幹を動かすこともできない。哺乳困難、嚥下困難、誤嚥、呼吸不全を伴う。人工呼吸器を用いないと 95%は 18 カ月までに死亡するといわれており、多くの例で人工呼吸管理が必要となる。2017 年に SMA 治療薬としてアンチセンスヌクレオチドであるヌシネルセンナトリウム（スピンラザ）が発売されたが、長期的な有効性については未だ不明である。しかし、本薬剤である程度の効果も認められている。

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 反対する理由を特に思いつきません。
- 100%有効でない場合、生活の質が脅かされた状態で長期間社会生活を送る必要がある。そのような状態を避けたいと願う心情を否定することはできない。
- まず"有効"の意味、定義が曖昧。次に、どちらが確かな結果が得られるかによって方法が選ばれるべき。
- 当事者、生まれてくる子供、その家族にとって経済的、時間的、身体的、精神的負担の少ない有効な治療法が確立していない疾患は、PGT-M の適応があると思います。
- 治癒が望めても QOL を著しく低下させるものや、治療の有効性が低いものである場合、本人及び家族は「生きているだけでよい」と思えるでしょうか。障がい児・者一般に言えることとして、日本が Challenged を多様性として受容する成熟社会に至っているとは言えず、支援も十分とは言えないと思います。また、医療的ケアを要する障がいの場合、人口減少・高齢化によりケアにかかわる人材不足は深刻化しており、今後家族のレスパイト(レスパイト入院（れすぱいとにゅういん）とは、医療設備の整った病院が、神経難病患者やがん患者などの要介護者を対象に、医療保険で短期入院を受け入れる制度のことである。レスパイト（respite）とは、一時的中断、休息、息抜きを意味する)や障がい児・者の自立支援に十分なケアが提供されていくかといえば、物理的に困難な状況が予想されます。文化として Inclusion ができたとしても、日本の社会保障が持ちこたえられるかどうかに懸念があります。
- とある程度効果のある方法はあっても罹患ではない子供が欲しいいうクライエントの心情は理解でき，十分な情報提供の元に自律的選択があるのであれば禁止すべきではない.

人文社会科学的専門家

- 現時点では、本薬剤は SMA の症状を画期的に改善する至っていない。症例の少ない疾患であり、有効性や問題点が短期に検証されるかどうか。PGT-M の申請を個別に検討し、適応かどう

か判断する余地はある。判断にあたっては、常にその時点での治療成績を参照することが不可欠である。

- 現時点での治療法が 100%有効であり、かつ簡易（侵襲性が軽微であり、生涯続ける必要がなく、安価であり、簡便）である場合に限り適応がないと思われます。
- 何を持って基準を定めるかが重要ですが、それぞれの家庭環境や経済的負担や実際に体験した当事者の思いや考え、国や自治体の支援体制など、一つ一つ考慮し改定すべき点があまりにも多いように思います。しかしながら、誰かが幸せになり病で苦しむ人が減るのであれば、医療者、当事者、国の対策や方針としてここでしっかりと議論すべきであります。選択肢を生み出したことが医学、医療の発展であれば、その情報提供、知識の向上、社会的理解への対策全てが国や医療を担う者の責任であるということです。
- 治療法があるなら、自然に任せるべきだと思います。治療法が確立されていないのであれば、回避したい。
- 100%有効な治療法があったとしても、治療のための通院や入院など様々な負担があるので、それが大変と感じるクライエントにとって、PGT-M は大事な選択肢である。治療の有無は関係ない。その治療を大変と感じるかどうかによって、クライエントが PGT-M を選ぶかどうか、判断してもらえばよい。

反対

医学的専門家

- 記載なし

人文社会科学的専門家

- 効果的医療介入（medically actionable）な疾患の場合、PGT-M が唯一無二の手段といい難い。効果的医療介入が容易に受け入れられる社会状況の構築を含めて考えるべきではなかろうか？
- 治療有効率に「100%」を付与すると，原因治療である酵素補充療法も含めどんな治療法があっても，PGT-M の適応になってしまいます.

不明

医学専門家

- 100%有効の内容によるとは思いますが、例えばファブリー病など治療法がありますが、やはり不幸な転帰をとる場合も多いです。やはり、治療法の限界をクライアントに十分に説明して、希望があれば考慮すべきかと思います。ただ、もし治療により（治療自体の患者への負荷もありますが）ほぼ仕事などに支障ないレベルの効果が期待出来き、クライアントも納得するならしなくても良いとは思います。
- 早期発見・早期治療で 100%でなくとも、予後が大幅に改善する遺伝病は適応にならないと思われる。予後改善の程度が問題なので症例ごとに検討する必要がある。
- 現時点での治療法の効果の有無をどのような基準で決めるか，特に一般国民には不明な点が多いと思います．指定難病や小児慢性疾患などに関する情報が現在公開されていますが，この情報の中に最新の療法やその効果についての EBM に基づいた情報も含めて公開する仕組みがあれば良

いと思います．その上で，PGT-M の適応の可能性があるか否かの情報を併記するのが良いと思います．ある程度効果のある治療法はあるが 100%有効ではないことでの線引きは，治療法が変化する可能性が高く，現実的ではないと考えます．

- 「ある程度の効果」,「100%有効ではない」という治療の効果のスペクトラムでは，議論は難しいのではないか？治療法・予防法の有無が重要ではないか？また，治療法は日進月歩であるので，常に最新の治療法対応法を考慮する必要がある
- 治療法にもさまざまな方法があるとおもいますし、経済的理由や社会的理由で使用できない可能性がある場合、差別につながると思います。日々治療法は進歩してゆくとは思いますが、現時点で白か黒に決めることは困難だとおもいますし、決めてしまうことでより議論が窮屈になるのではないでしょうか。治療も含めて、全体的な予後や社会生活での問題点などを中心に議論すべきだとおもいます。

人文社会科学的専門家

- PGT-M は人為的に生命を操作することになるため、基本的には反対です。そのため、ある程度の治療効果があるのであれば、PGT-M はすべきではないと考えます。しかし当事者の気持ちや生活を考えると、PGT-M を実施する意味はあると思います。よって判断がつきかねます。
- 100%有効な治療法があるといえるような病気はそうないのではないか。
- 「100%有効でない」がどのような状態であるかによります。著効が 30%、効果なしが 70%といった意味なのか、完全に健常な状態にはならないが、ある程度、症状を改善できる状態を指すのでしょうか？前者であれば著効の具体的な割合、後者であれば治療によってどの程度の QOL の改善が見込まれるのかが判断材料になると思います。
- ケースによる。
- 100%有効ではないとして、もう少し具体的な数値や治療法が判らないと判断できない。

問 8-3　事例 6 を参照いただき、移植医療など、他人の臓器提供に依存する治療しか現状では選択肢がない疾患に対して PGT-M の適応があるか？

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 反対する理由を特に思いつきません。
- 腎移植は死体からの移植もあり得るが、多くの場合、家族などからの生体移植が行われている。つまり、移植は他者の犠牲の上に成り立っている医療である。しかも、生体腎移植は片腎を一回きりしか提供できない。疾患を持つ子が 2 人以上になると、家族からの提供にも限度がある。
- 他人の犠牲に頼るのではなく（暗黙の強制もあり得る）、それ以前に避けられる技術があるならそれを用いるべき。
- 臓器移植は十分に高度かつ侵襲性の高い治療だと思います。
- 他人の臓器を用いて誰もが治療できるわけではないので PGT-M の適応があると思います。
- 将来移植ドナーが必ず得られるとは限らず，移植は誰でも容易に受けられる治療とはいえず，その意味でも根本的解決策とは考えられません.

人文社会科学的専門家

- 臓器移植は、根治医療ではなく、代替医療であると考えるとすれば、発症後の患者さんの苦労や不安、経費、社会的制限など、さまざまな支障を考えれば、PGT-M の適応に賛成です。
- 移植が必要になる病気は、重篤と考えられ、必ず、移植が受けられるとは限らず、移植を受けたとしても多くの場合に免疫抑制剤を飲み続けなければならないことを考えると適応があるといえよう。
- 提供される臓器は恒常的に不足しており、生着率等まで考慮すれば、確実に有効な治療法とは言い難い。
- 他人の臓器提供はもとより、身体への大きな侵襲を伴う臓器移植しか治療法がなければ PGT-M の適応になると考えられます
- 臓器移植、とくに小児の臓器移植は常にドナー不足の状態にあると聞いています。「技術的・制度的に可能」であっても、「現実的に可能」と言える状態ではないように思います。逆に、難しいと思いますが将来的にこの状態が劇的に改善されたりしたら（あるいは、臓器移植以外の画期的な治療法が開発されたり）、適応から外すことを考えてもよいでしょう。
- 幼児期に発症し、移植医療など、他人の臓器提供に依存する治療しか現状では選択肢がない疾患は、問 8-2「現時点の治療法がある程度効果はある」場合とは違うが、生体移植の場合にはドナーへの侵襲があり、脳死体からの移植はそれを待つ時間が長い。費用は不明だが、費用以外にも両親、患者が移植のために費やす労力は大きいと考えるため、PGT-M の適応があるとして良い、と考える。とくに事例 6 の場合には第 1 子が発症していて第 2 子の場合という条件も「賛成」に

影響している。ただし、いったん適応としたら、適応をはずすのが難しいと思うが、今後、治療の開発や腹膜透析技術が改善された時点で見直すという条件付である。

- 移植医療が困難な可能性があるのであれば、適応すべきであると考えます。移植も一つの治療法であり、その治療法が多くの患者に適用になるのか、効果があるのかは他の治療と同じではないのだろうかと考えてしまうこともあります。困難なことにより命の危険や生活に支障があることを検討し、PGT-M を実施しなかった場合の支援がどれだけ整っているかも確認の必要があると思います。
- ひとつの目安にするのは賛成である。
- 臓器移植には、未だ様々な問題があると認識しているから。
- 移植医療で治療できるというのは、治療できるので病気のある子でも産みましょうという理由にはならないと考えます。

反対

不明

医学専門家

- これも症例ごとに考える必要がある。例えば肝臓、腎臓の移植は生体移植が可能なので、適応になりにくい。しかし、心臓移植は脳死移植が必要となるので、PGT-M の適応が得られやすいと思われる。
- 臓器移植の機会は必ずしも希望すれば受けられるものではないことや，移植が成功するか否かの問題もあります．臓器移植を要する疾患は進行性の重篤な疾患とも認められる一方で，ADL の低下を伴う透析治療などの代替的医療の存在する疾患もあることから，PGT-M の適応の基準の治療法の有無に，臓器移植治療を含めるのは適切ではないように思います．これは，PGT-M の適応に反対するものでも賛成するものでもありません．
- 移植医療自体の議論が十分なされておらず、移植自体に積極的ではありません。背景には死生観の問題もあり、国民全体が日本の命を自分たちで救うという文化が築ける状況になってから PGT-M の適応について再度議論する必要があると思います。
- 一方、死体腎移植ですら待機者は多く、侵襲が比較的少ない骨髄ドナーですら、今後人口減少によりドナーの絶対数減少による適合困難の問題に直面します。他人の臓器提供を治療選択肢とすることへの倫理的配慮のみならず、移植医療の低迷により治療を受けられる人と受けられない人が出てくる可能性も考慮する必要があると思います。
- 最終的に腎移植を受けることのできた CNF 例がどの程度存在するか、わが国の実状に照らし合わせる必要がある。例えばドナーの確保は可能か？両親・きょうだいなどに無言のプレッシャーを与えることにならないかも含め、領域専門家（専門医、移植コーディネーターなど）との議論が必要と考える。
- 「移植医療など、他人の臓器提供に依存する治療しか現状では選択肢がない」と特記するのではなく，「高度かつ侵襲度の高い治療を行わなければ生存できない」の 1 つとして加えておくのがよいかと考えます．

- 上とも関連するが，治療法の種類などで適応を判断することについては，違和感を感じる．治療方法は常に進歩する．
- 経済的理由や社会的理由で使用できない可能性も考えるとすべて反対としてしまうことには疑問がありますが、臓器提供しかないから許可、という考え方もいびつであるとおもいます。これに関しても白黒つけるより、個々の症例で判断してゆくしかないとおもいます。

人文社会科学的専門家

- ケースによる。
- 臓器移植を受けて、人生を営んでいる方がおられます。それを否定することになる。
- 自然に任せるべきだと思います。

問 8-4　「現時点でそれを回避する有効な治療法のない、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行わなければ生存できない疾患」を重篤性の定義に加えることについて？

医学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

人文社会科学専門家

○：全員賛成　△：半数以上が賛成　×：半数以下が賛成　××：全員反対　半数以上不明空欄

賛成

医学専門家

- 現時点で、適切な表現だと思います。
- 反対する理由が思いつきません。
- 上記は，重篤な疾患を定義する上で，現時点では最も妥当な表現になっていると思います．後半部分については，「かつ」の扱いが問題になるかも知れません．特に「高度な治療」が主観的であり，拡大解釈されるおそれがあると思います．「高度な技術を要する治療」などの代替的な表現も考えてみましたが，これですと，例えば，「あるいは高度な技術を要する治療や侵襲度の高い治療を行わなければ…」と「や」で結ぶ形でも良いのではないでしょうか．「高度な技術」は先進医療を念頭に「先進的な技術」でも良いと思います．
- 有効な医療介入（medically actionable）がなく、日常生活の強い支障やや生命維持が難しいことが予測できる疾患では PGT-M 以外に回避できる手段がないことから「重篤性」の定義に加えることに賛成。
- そもそもそれが第一子として家族におられる場合、弟二子も同様の疾患であった場合の家族の負担や第一子の今後について考えるとき、この定義が最も基準になると考えています。

人文社会科学的専門家

- 侵襲性の高い移植、などは明らかに患者の生命を脅かします。
- 本サーベイで取り上げたようケースで、PGT-M の適応があるとされるようになると考えられ、賛成する。
- 治療法の有無等について言及することで、判断基準はより明確になる。
- 治療法がない、あるいは高度かつ侵襲度が高い治療が必要というだけで、十分に疾患の「重篤性がある」と言えると思います。
- 「現時点でそれを回避する有効な治療法のない、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行わなければ生存できない疾患」を重篤性の定義に加えることについては、原則、賛成だが、「高度かつ侵襲度の高い治療」という基準があいまいであり、容易に拡大しうる。また医療技術の進展によって高度かつ侵襲度の高い治療が 10 年程度で標準治療になることも少なくない。「高度かつ侵襲度の高い治療」の例を示し、それを時限付きで見直すことを明示しておくべきだと考える。
- 回避する有効な治療法のない、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行わなければ生存できない疾患が重篤であると考えて良いと思うが、当事者がその疾患に対してどれだけ理解を持っているかも大切だと思います。
- 侵襲度の高い治療は、それだけで命を落とす可能性が高いためである。

- 臓器移植を受けて、人生を営んでいる方がおられます。それを否定することになる。自然に任せるべきだと思います。
- 人工妊娠中絶を伴う出生前診断を多くの女性が望んでおり、それを容認している現状があることから、それに比較し侵襲性の低いＰＧＴ－Ｍを不可とする合理的理由を見出し難い。

反対

医学専門家

- PGT-M の適用を出生前診断の適用基準である重篤性に基準を合わせる必要はないのではないか？患者および家族の生活の質を著しく損なう状態を考慮すべきである。その場合、「患者および家族の生活の質を著しく損なう状態」を定義しなおす必要がある。
- 「高度かつ侵襲度の高い治療」の内容が不明である。具体治療法を挙げないと評価できない。
- 「生存できない」とするのはハードルが高すぎると思います．生存が可能であっても日常生活を著しく損なう場合も含めても良いと思います．
- 同一疾患内にも病型等で重症度に幅があることがあり，個々の疾患に対して現時点でそれを回避する有効な治療法のない、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行わなければ生存できない「疾患」かどうかを決めるのは反対です．重篤性の定義として現時点でそれを回避する有効な治療法のない、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行わなければ生存できない「状態」になりうるかを加えるのは良いかと考えます．―コメント　個々の疾患について、決めることは行いません。
- 適応には考慮されるが，重篤性の定義には，「あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行わなければ生存できない疾患」の追記は必要ないと考える

人文社会科学的専門家

- 侵襲性の高さよりも、その治療のあとの QOL を基準に考えた方がよいのではないでしょうか。侵襲性がきわめて高い全身麻酔が必要な手術などでも、その後に多くの人と同程度の QOL が得られるならば、「治療法はある」と見なしても良いのではないでしょうか。言い換えると、治療を受けた後での、摂食や排泄、身体活動などの困難さを基準に考えた方が良いのではないでしょうか。
- そもそも、重篤性で判断すること、重篤なら可という考え方に反対。軽度な疾患ほど、中絶の伴う出生前診断よりも着床前診断を望む声が大きいので。しかし、軽度な疾患の場合は、費用や体外受精の負担などを考えてそこまでしないという人もいるだろうし、PGT-M を利用したいと思う人もいる、それは当事者の選択に任せるべきで、医療者側が決めることではない。治療法があったとしても、何もないわけではないので、通院や入院の負担がある。それを大変と思うかどうかの感じ方は個人によって違うであろうが、大変と思う人は PGT-M を選択できるようにすべき。

不明

医学専門家

- 治療法がない結果として QOL を著しく損ない本人および家族の負担と苦悩が増加していくものは重篤性の定義に加えることに賛成です。しかし、高度かつ侵襲度の高い治療を行うことにより

予後に改善が期待できるものは治療法の進歩や疾患の特徴により線引きがあいまいになり、まとめて重篤性の定義と位置付けてしまうことは反対です。分けて考えるべきだと思います。

人文社会科学的専門家

- もう少し全体的に吟味して考えたい。

問 8-5　PGT-M の適応について社会の状況も勘案する際に、何が大切か？

医学専門家

- 医療の水準、福祉としてどこまで障碍者および不妊の人たちを支えられる状況なのか、また偏見などがあげられるように思いますが（他にもあるかもしれません）、経済的な状況が一番大きいのではないかと思います。
- 広く社会の意見を取り入れる必要があるが、賛成と反対、それぞれの意見を歩み寄らせることはできないと考えられる。ただし、お互いの意見を尊重し、特に疾患を抱えながら辛い生活を送っている方々への理解と配慮・支援を最大限に行うことが重要である。
- マスコミは必ず「いのちの選別」というが、国民はそう思っていないのではないか。すでに多くの場面、ステップで「選別」は行われ、それによって社会が発展してきている。「多様性を認める」なら反対する意味はない。これらのことを認識してもらうための場の設定も必要と思う。１．疾患に対する正確な情報（医学的な知識のみならず当事者や遺伝性疾患患者の考えなど多様な角度からどのような疾患であるかについて）を社会に発信すること。２．申請症例を全例登録して審議結果を含め情報を公開するなど透明性を確保すること。３．「重篤」の基準は医学の進歩や社会状況により変化していくので、例えば 5 年ごとに判断の難しい疾患について今回のような倫理審議会を開催すること。
- PGT-M がどういう医療行為なのか、正しい知識を普及する必要がある。特に、有効性とその限界、行為そのものに起因する母体と児に起こりうるリスクについて開示する必要がある。
- 医療者や当事者だけでなく、社会全般の遺伝医療に対するリテラシー向上
- 社会に向けて，PGT-M で遺伝学的検査を行う対象となりうる指定難病や小児慢性疾患などの遺伝性疾患について，一般市民にも理解しうる最新の EBM に基づいた医学情報を公開することが最も重要と思います．これには，遺伝医学の専門家のみならず，それぞれの疾患がどのような時期にどのような症状がどのくらいの割合で発症し，どのような早期発見のための検査が存在し，どのような治療法が存在するか，あるいは存在しないか，その治療による副反応はどのようなものか，どのような経過をどのくらいの時間をかけて辿り，どのような予後となるのかについて，それぞれの専門分野の医学者や医療関係者が，社会資源も含めた情報を集約するシステムの構築が必要と考えます．
- 繰り返しになりますが、障がい児・者一般に言えることとして、日本が Challenged を多様性として受容する成熟社会に至っているとは言えず、支援も十分とは言えないと思います。人口減少・高齢化によりケアにかかわる人材不足は深刻化しており、日本の社会保障が持ちこたえられるかどうかにも懸念があります。社会資源の充足により家族の負担が皆無になった時に、はじめて純粋にバイオエシックス（生命倫理学（生物学と医学の発展から生じた種々の倫理的な問題を研究する学問））を議論する土壌ができるのではないかと思います。加えて日本では在宅での看取りすらなかなか進まない状況であり、医療技術や医療提供体制には傾注してきたものの、Humanistic な部分がまだ薄いと思われます。福祉の充実、包括的な医療の推進状況について、勘案すべきと思います。
- PGT-M 以外に回避できる手段がないことが明確であること。患者および家族、患者団体、医療関係者が理解を示すこと（多様な意見はあるものの）。一般集団の理解を得ること（アンケートなど）。政治的・法的な対応（遺伝的な疾患の基本的な法制）

- 杓子定規ではなく数年ごとに見直す前提で指針を作ってゆく必要があります.
- ヒトの遺伝(遺伝性疾患）リテラシーの向上,「知りたい」権利,「知りたくない」権利,「知らなくてもよい」権利の保障
- 医療レベル、当該疾患の治療へのアクセシビリティ（医療費（保険，自費）も含む）
- 差別につながらないこと、優性思想につながらないこと、難病を排除するという概念につながらないこと（なんでも選択してしまえばよいという考え方には強い嫌悪感と危機感を抱きます)。あとこれは絶対にビジネスでやるべきではないことだと思います。その疾患を見たこともないカップルが、病気の子は嫌だから選択する、ということに対しては、やはり違和感を感じます。

人文社会科学的専門家

- 社会保障の充実、多様な人々を包摂する社会の在り方、疾患の一般社会への正しい啓蒙だと思います。適応を決めるのが産科婦人科学会の委員会とありますが、その委員会には疾患そのもの専門家が複数入っているのでしょうか？—遺伝性疾患の専門家が 2 人入っております。症例によっては、その疾患の専門家（委員外）からの意見を求めることがあります。
- 障害を負って生きていくことの大変さ、重い病気の子どもを育てることの大変さ。そのような人のために社会がどこまで力を尽くしているか。
- 優生思想の側面はないか。根拠なき命の選別になっていないか。障害者の排除を企図したものではないか。これにより社会の不信、混乱を引き起こさないか。加えて、そうした疾患患者、家族をサポートする社会環境は十分なのか。
- 対象となる遺伝性疾患の理解を啓発することと、既に発症している患者さん、その親族や保因者の方への十分な配慮が大切だと思います。
- 仮に PGT-M が当たり前に行われる未来になったとしても、対象疾患の患者は減ることはあってもゼロになることはないでしょう。患者数がさらに少なくなることで、治療法開発や病態理解などの研究が減ったり、社会の無理解がむしろ広がることが最大の懸念材料でしょう。病気のひとも暮らしやすい包摂的な社会を目指し、そのための例えば、教育を含めた根気強い活動は不可欠です。それを実施するのは本学会の役割ではないかもしれませんが、その重要性は訴えた方が良いように思います。
- １）子どもをもちたいという気持ちは尊重されるべきだと考えるが、着床前診断が受精卵・胚の段階での遺伝子による選別を、出生前診断よりも心理的には容易に行えると思うので、子どもをもちたいという気持ちが最優先事項ではないことを確認したい。また、男性が着床前診断あるいは出生前診断をして子どもをもちたいと希望する場合に、着床前診断・出生前診断のさまざまな負担が女性にかかることから、女性パートナーの意思決定には注意をはらって欲しい。２）着床前診断を希望するのが遺伝子疾患を発症しているか発症の可能性が高いとされている人の場合に、子どもを養育するのは誰かについて、当事者の意思決定が冷静になされるような支援が必要ではないか。社会の中にある、女性が子どもを育てるという思い込みから、これらの事例を判断していないか、事例４のような場合に、男性が主たる養育者になる場合もあることを想定した判断と、その場合の養育支援のあり方などの検討を進めて欲しい。３）疾患そのものによって生じる困難だけではなく、社会制度の不備によるもの、社会的な差別、偏見によるもの、心理的なサポートがないことによるも

の、医療へのアクセス（費用、時間）の困難などの問題が絡み合って形成されている。それらの諸問題・課題を疾患遺伝子のある受精卵を破棄するという方法で解決するのでは、差別や偏見、負担は残したままになることを危惧する。

- 社会の状況の基準が現状でどうなのかが不明。疾患について何も理解していない社会から非難を浴びることはあってはならないし、理解してもらう努力が必要。国の体制についても疑問が多くある。知ってもらうこと。教育する社会になること。当事者の声を煩わしさを感じさせないように届けること。医学の進歩と共に PGT-M や出生前診断についても国民が理解と知識を持ち、考える力を一人一人に寄り添い持ってもらうこと。
- 同一疾患患者の人権
- ＰＧＴですべての疾患を（発病や障害を）なくせるわけではなく、たとえＰＧＴで「健康」に生まれたとしても、別の要因で障害を持つことは十分に考えられる。患者さん、障害者の社会的サポートを充実させていくことが何より大事である。また、ＰＧＴが障害者や患者さんの排除・差別につながらないようにすることも不可欠。
- 家族をサポートする、社会資源があるかないか。
- ＰＧＴ－Ｍを限定的に行い、その適応がないとして、治療費やその他の負担を社会で負うことができるのか、個人の自己責任とするのは合理的ではないと思う。
- 社会の中において、皆が PGT-M を利用しなければいけないとか、皆が利用してはいけないといった一方向の考え方ではなく、いろいろな考え方の人がいること、自分と違う選択をする人の考えも否定せずに認めることを大事にしていくことが必要。また、遺伝子の病的な変化をもつ人が、就学、就労、任意加入の生命保険の加入や支払いなどにおいて、遺伝子が病的に変化しているという理由だけで社会的に差別されないような仕組みづくりを行っていくことも重要。

問 8-6　当事者（クライエント）の立場も勘案する際に、何が大切か？

医学専門家

- 想像力ではないかと思います。
- 当事者の人たちの中には、ご自身で辛い生活を強いられている状況において、PGT-M に一縷の望みを抱き、希望している人たちがいる。人には幸福を追求する権利があり、PGT-M に希望をかけている人たちが PGT-M を受ける権利を妨げることが果たしてできるのか？
- 現在、その疾患で苦しんでいる患者さんもいることも知ってもらわねばならない。
- ただ、遺伝性疾患の家族の中には、出生前診断を希望しない家族がいるのも事実です。それは、やはり妊娠成立後にそれを中絶するという心理的負担からだと思います。それが着床前診断になれば、その心理的負担から逃れられると思います。着床前診断をするかどうかは、正しい情報を持ったクライアントの立場が一番優先事項だと思いいます。よってクライアントの立場を勘案する場合、着床前診断の精度、予見性、限界などを十分に理解しているかどうかだと思います。例えば遺伝子解析の結果より罹患しえいるかどうかはわかっても、発症が成人期、もしくは発症しない可能性もある場合もあり、そのあたりの理解の程度を確認することが重要かと思います。
- 同じ疾患の保因者であっても当事者のおかれた立場や考えは個々に異なることを理解する必要があると思います。医師や倫理の専門家の視点のみによる判断が、現場で実際に悩み・傷ついている人をさらに傷つけ絶望させることのないよう当事者の立場を重視する必要があると思います。
- 当該遺伝性疾患に対する考え方はクライエントごとに異なるので、希望をそのまま受け入れるのではなく、倫理的な問題がないか大局的に考える必要がある。その意味で、遺伝カウンセリングが重要な役割を果たす。
- 適切な情報提供を受けているか？家族で情報共有を十分にしているか？意思決定に対してどれだけの支援体制があるか？
- まず上記に準じた‘（それぞれの専門分野の医学者や医療関係者が，社会資源も含めた情報を集約するシステム），情報提供を行うことが重要と考えます．これは，遺伝カウンセリングを通して行うことにより，同時に当事者の気持ちの傾聴を行うことが出来ます．
- まずは当事者が疾患や障がいを受け入れていけるほど、福祉を充実させる必要があります。福祉が不十分であるために選択肢が PGT-M に絞られることがないように。当事者の立場を勘案する際には、当事者の生活上の困難や不安と、十分な福祉を受けられているかどうかという状況に関する意見を重視すべきだと思います（当事者の立場を含めた社会的な要因、というとらえ方になると思います。）
- 当事者（クライエント）の福祉に貢献できるか否かの視点が必要。ただし、医学的、社会的、倫理的な要件は最低限満たす必要がある。
- 現状でそれぞれの選択肢に関する（中立的な）情報提供．選ばなくてもよい権利，途中で変更できる（やめてもよい）権利の保障を示したうえでの自己決定ができる環境．実施した際の終了までの連続性がある医療（遺伝カウンセリングを含めた）体制構築
- その疾患のなかでの重症度、それまで受けてきた医療の内容，それに対する満足度、遺伝カウンセリングの内容．
- 質問：なお，この当事者の立場は，現行の適応の可否の検討事項には入っていないということで良

いですか？

- 今のビジネスの流れに患者さんを巻き込まないでほしいです。罹患児とその家族の幸せのために、次子の選択を希望するというのが PGT-M の基本だという考えを理解いただくことが大事だと思います。

人文社会科学的専門家

- 体外受精することへの抵抗感の有無や認識、病気に対する受け止め方や、遺伝する可能性がある子どもを産むことに対する認識の状況、子どもを産み育てる希望の程度、経済的状況、親や親族、職場、コミュニティなどのサポートの状況
- 家族の状況。特に既に生まれている子の病状を含めた養育状況。
- 当事者自身は発症しているのか。親族に発症者はいるか。配偶者もまた要因を有しているか。子が疾患因子を有し、発症した場合、社会生活を営めるのか。自己決定権に基づく判断か。十分に疾患について理解しているか。
- 対象となる遺伝性疾患の理解を啓発することと、既に発症している患者さん、その親族や保因者の方への十分な配慮が大切だと思います。
- 納得感。たとえば、海外では行われている PGT-M を、日本では「そういうルールだからできない」と言われても、クライアントは納得できないでしょう。なぜ、日本では行わないかの説得力のある理由が必要と考えます。
- クライエントと遺伝性疾患患者さんに親と子という立場の違いがあるとき、着床前診断や出生前診断に対する態度や意見が異なることがある。着床前診断でも出生前診断でも同じだが、親になろうとしている人の立場への理解は必要だが、生まれてくる側として、疾患のある人が疾患や障がいがあることを受け入れている場合に、クライエントと意見が対立することも想定できる。クライエントが疾患や障がいのある人の立場、疾患や障がいのある人が PGT-M を希望するクライエントの立場を少しでも理解しようとできるような話しあいができないものかと考える。
- 書類上だけの判断で倫理委員会を実施することは当面避けるべきだと考えます。当事者が遺伝や疾患について充分な知識と理解があるか、環境、経済的、心理面での冷静な判断が出来ているか、支援可能な体制があるか。既に発症者を血縁者に持つものにはどのような思いを感じ、実施しなかった場合の検討も十分にされているかどうか。実施するかしないか何れにしても一時の感情や偏った意見の環境の中で決断をしていないかどうか。
- 疾患の概要、症状緩和法、社会資源の理解、この疾患と共に生きることについての自身の考え、生殖補助医療を続ける中での夫婦のパートナーシップ、着床前診断を含めた自律的意思決定しているという認識
- 当事者がＰＧＴの利用を望む気持ちはわかるが、それだけで決められない点。また、当事者の方々がＰＧＴに期待し過ぎないようにすることも大事かもしれない。
- 当事者をサポートする社会資源があること。・カウンセリングの継続・レスパイト（レスパイト入院（れすぱいとにゅういん）とは、医療設備の整った病院が、神経難病患者やがん患者などの要介護者を対象に、医療保険で短期入院を受け入れる制度のことである。レスパイト（respite）とは、一時的中断、休息、息抜きを意味する。）・金銭的補助・ヘルパー・等

- 障害や病気を持っていても、一人の人間として安心して生きてゆける社会であると当事者が考えられるか否かが重要であると思う。
- 個々の患者・家族における疾患の「大変さ」の異なる感じ方、受け止め方を尊重し、医療者側の考えで決めないことが重要と思います。また、希望を聞いてから審査するのではなく、利用可能な選択肢をあらかじめ整理しておいて、当事者がその選択肢を利用するかどうか安心して悩んで決めてよいような状況をつくることも重要と思います。クライエントの中にも複数の異なる気持ちがあったり気持ちが変化したり行き来したりすることを認めることも大切です。また、疾患状況を前向きに受け止めて日々頑張っている患者・家族に対して、こと PGT-M の話になったときに、いかに大変なのかを語らせることに比重を置くことがないように配慮したいと思います。前向きに暮らしていても PGT-M は利用したいというクライエントの状況に理解を寄せることが必要と思います。

問 8-7　PGT-M の適応がないと判断された申請者が外国に PGT-M に渡航するという報道があるがどう対処するべきか？

医学専門家

- これをきっかけに広く議論を交わすきっかけととらえてはいかがでしょうか。
- 海外渡航を禁止することはできないが、可能な限り国内で対応できるようにすべきである。
- 日本でも行えるようにすべき。
- 対処する方法はない。
- 現時点で、制限するのは難しい。今後、我が国でも PGT-M 適応疾患の拡大に向けて体制を整備してゆく必要がある。
- PGT-M を目的に海外渡航を奨める医療関係者がいるとの情報があります。彼らも本邦で実施できない現状で、やむを得ない行動であると思います。学会は彼らを責めるのではなく、今後の日本のために建設的な意見をいただきたいと思います。
- PGT-M にあたっては，遺伝子診断の段階で遺伝子診療部門などにおいて遺伝カウンセリングを行うことが謳われています．遺伝カウンセリングは充分な情報提供を得た上で充分な医学的理解のもと，自律的意思決定を行うもので，このプロセスは遺伝カウンセリング担当者と当事者との間での充分な意思疏通が欠かせません．これを海外で行うことは困難であると考えられること，すなわち正常な意思決定が行えない可能性がある点を広く理解していただくのが良いのではないでしょうか．
- 止めることは難しいと思います。子を思う気持ちは尊重されるべきものと思いますし、きれいごとでは通じない部分もあるからです。だからこそ、リスクベネフィットを知った上で選択できるよう、PGT-M に関する議論の内容を公開し、透明性の高い運用がなされるべきだと思います。
- 日本産婦人科学会で決めた規範は順守すべきである。少なくとも PGT-M の適応外となった要件をわかりやすく明示するとともに、PGT-M 以外に回避する手段があることも知らしめる。
- 対処法はないのではないでしょうか？
- 渡航する PGT-M 数を減らすために，PGT-M の適応方針を変えるべきではないと考えます．PGT-M の適応がないと判断された方へのモニタリング体制の構築ができるとよいと考えます．
- 報道されるものは，常にバイアスがかかっていると考えられる．あくまでのひとつの情報として把握する
- 申請者の自由を阻むべきではないが、その選択肢を取られた人が困ったときに支えてあげる場所を作るべきだと考えます。「できない」ならなぜできないのか、「できる」ならどこまでが限界でどこまでが可能か、包み隠さずクライアントに提示するべきです。報道にどう対処するかでなく、申請者をどう守るかについて議論していただきたいです。

人文社会科学的専門家

- 経済的に余裕があり、健康な子供を産みたいと思う人の気持ちに歯止めはかけられないと思います。対処するとすれば、PGT-M の適応がないと判断された申請者が、安心して子供を産み育てる社会になることが必要であると思います。そのためには、学齢期から多様な人々を受け入れる考え方や社会の在り方を考える教育を行うこと、障害や病気のある人が生きやすい社会づくりをする必

要があると思います。

- あまり良いこととは思いませんが、止める権利は医療者にはないと思います。
- 海外に渡航することは止められないだろう。海外での診断の問題点も含めて十分情報が与えられないまま、渡航せざるをえないとすれば、改善が必要である。
- 様々な考え方がある問題だ。学会の見解に納得できない人がいたとしても、やむを得ない。但し、PGT-M の適応性を公平公正に判断するには、海外の状況を日ごろから正しく把握しておくことが不可欠だ。その上で、認可の権能を有する専門家組織として、海外と日本の考え方の違いをきちんと説明する責任がある。
- 海外で PGT-M を行った申請者について、遺伝性疾患の種類や患者背景など、詳細な情報を個々に入手し蓄積する必要があると思います。その上で遺伝性疾患の個々について対応を考えることが必要だと思います。
- こうした渡航そのものを規制することは現実的に困難でしょう。渡航先・実施クリニックにもよりますが、明確なルールがないまま商業主義的な PGT-M が野放しに行われている場合は、学会から社会への注意喚起なども一定の効果はありそうです。明確なルールの下に実施されている場合は、「問 8－8」の答えと繰り返しになりますが、なぜ日本では適応外なのかの理由が必要でしょう。
- 対処の仕様はない。社会経済的な格差で PGT-M を受けられる／受けられないという差も生じるが、それも対処の仕様はない。国内において出生前検査が受けられるのかの情報提供は必要。
- 検査の価格や、対応、技術、支援全てに対して検討がされていない、情報不足、医療者が当事者と真剣に向き合っていないからではないかと考えます。海外に行ってまで実施するという当事者の思いをどこまで検討したのか、実例を知りたい。安易に特定ではない遺伝子の異常などを避けたいというだけで希望していたり、裕福であるがために遺伝子の選択という状況があるのであれば、それもまた本質的な考え方を伝える必要があるのではないでしょうか。
- 対処すべきであると思う。
- 渡航してのＰＧＴにリスクがあることも伝える。リスクの中身は吟味がいる。
- 法に定められていなければ、どうすることもできないのでは。
- 何をどう選ぶとしても、その人の自律的な決定を尊重することが大事です。一方で、海外では十分利用可能な選択肢が日本では制限されている状況があると、海外の検査を利用できる人とそうでない人との間に経済的な格差が生まれてしまうことも、日産婦として考慮すべきと思います。

問 8-8　変異遺伝子を子供に伝えたくないと考え、PGT-M を行いたいという母親の気持ちをどう判断材料に組み入れるのか？

医学専門家

- 現行の「臨床遺伝専門医を含む複数の担当者によるカウンセリングを受け、カップル共に実施を強く希望している」＋「発端者の疾患は遺伝性疾患で、当事者も疾患遺伝子の保因者であることが証明されている」という情報で、判断材料に組み込まれているのではないかと考えます。
- 我が子のことを思う母親の心情として最大限に汲み取る必要がある。最も重要と思う。
- これが判断材料の全てかと思います。
- 当事者のおかれた立場や考えは個々に異なるため、申請書類に母親や父親など家族のおかれている立場や気持ちを十分に記載いただき、それを各委員がそれぞれ主観で判断するのがよいと思います。
- 重篤な遺伝性疾患を子どもに伝えたくないという心情は理解できるが、疾患ごとに線引きが必要である。適応拡大に際しては倫理的、社会的妥当性が求められる。
- 本質的には小さいときからの家庭教育と学校教育で、遺伝をどのように考えるようになったか？という個人的な結論になると思います。
- このような無発症保因者の例は遺伝カウンセリングの場ではしばしば遭遇します．遺伝カウンセリングにおいては，まずこのような母親の気持ちを傾聴するとともに，このような遺伝子バリアントを有するヒトが稀ではないことなどに関する情報提供を行い，その情報をもって気持ちを整理していただきます．その後に，多くは日にちをおいてから，再度遺伝カウンセリングの場を持つことが多いように思います．ここで，PGT-M に関する希望を再度聴取することになるかと思います．
- 親が子を思う気持ち、家族への負担を思う気持ちを止めることはできません。親には何の責任もないと考える社会、PGT-M を選択するかどうかでジャッジされることのないような風土を作ることが大前提です。その上で、「気持ち」に一定の線引きはできませんので、判断の基準の中核とすることは望ましくないと思います。当事者の意見と同様、生活上の困難や不安と、十分な福祉を受けられているかどうかという状況に関する意見を重視すべきだと思います（母親の気持ちを含めた社会的な要因、というとらえ方で。）
- 疾患により病的バリアントの持つ意味が異なる。基本的には PGT-M 以外に「重篤」な状態を回避できない場合とそうではなく回避手段がある場合を遺伝カウンセリング等でしっかり理解してもらい、そのうえで判断するシステムを構築する。
- 判定会議資料にその心情を記載した文書を入れるなどの方法が良いのではないでしょうか？
- 対象となる疾患遺伝子について，「病的変異を有する受精卵が出生後に出現する症状（時期，程度，浸透度など）」という点と，「遺伝（継承）させない」という点は分けて審査すべきではないか．結果として，「遺伝（継承）しない」ことはあっても，まず前者をもって審査基準とすべきではないかと考えます．
- 当該のバリアントを次世代に伝えたくないという考えのみでは，判断材料にはならないと考える．質問です：このような考えや思いは，遺伝カウンセリングの場で共有されると思われるが，これまで，PGT-M の個々の審査の際に，どのくらい遺伝カウンセリングの内容が検討されていたのでしょうか？（個々の症例の審査においてクライエントへの情報提供が十分になされているかを確認す

るために遺伝カウンセリングの内容を検討しているが、遺伝カウンセリングの内容を審査に反映させることはありません）

- 「母」に限らずどの親も、自分がもつ、疾患の遺伝子を子に伝えたくないという気持ちをもつのは正常の反応だと思います。それを否定する必要はないとおもいます。

人文社会科学的専門家

- PGT-M の適応の判断基準を順守するなかで、ケースバイケースで、判断するしかないと考えます。
- 母親が不安を抱えたまま妊娠することは子どもにもよくない影響があると考えられ、母親の気持ちは十分受けとめる必要がある。
- 現状でも、申請者からの提出書類（様式 2-1）には、当事者の思いが記載されたものがあるように見える。「（当事者が）希望するに至った経緯」「自施設における遺伝カウンセリングの内容」「第三者による遺伝カウンセリングの報告」の 3 つである。まず、これを適切に評価するべきだ。内容が不十分であれば、申請書の変更を求める。記載不足が常態であれば、様式 2-1 を改定し、より具体的に記載項目を明記する。
- そのような母親の気持ちは十分に理解できますが、今回議論している疾患の「重篤さ」と「治療法の有無と侵襲性」を加味して判断する必要があると思います。また既に発症している患者さん、その親族や保因者の方の気持ち（変異遺伝子を有したり、遺伝性疾患を発症している個人や子どもの存在そのものが排除される、という気持ち）に十分な配慮が必要だと思います。
- （劣性遺伝の変異遺伝子をヘテロで伝え、子は発症はしないがキャリアとして孫に伝える可能性があるケースと想定しての回答です）判断材料に組み入れる方法に関しては、私には「わからない」としか申し上げることができません。「否」の判断をするのであれば、母親（クライアント）の親の世代ではこのような技術はなかったわけですし、生まれてくる子どもが適齢期になる頃にはさらに医療が進み、対象となる遺伝性疾患のもっと良い治療法が開発される可能性があることなどをお伝えするしかないでしょう。
- また、ご本人がなぜ PGT-M を希望するのかは、たんに「その疾患をもつと子どもがかわいそう」だからという理由だけでないだろう。診断を受ける／受けないとは別に、その母親の悩みや葛藤に向き合い、寄り添えるような相談場所等があると良いと思う。
- 経験があってのことか、きちんと情報と知識を持っているのか判断すべきである。母親が思う気持ちは周りの家庭環境、結婚相手を含むその親、家族。家系や名前、上っ面な対外的上流を重んじて病気の子を産んでしまうことはいかなる犯罪行為かのごとく責める人がいるかもしれないということ。本人の意思であるか十分に配慮すべき。
- 判断材料ではなく、事実として思いを受け止める。
- ここは「母親の気持ち」だけでいいんでしょうか？
- 重篤なものであれば、組み入れる。そうでなければ、自然に任せてもらう。産まないという選択もある。産むなら、カウンセリングを受けて、こころの準備をして、出産に向かう必要があるか。
- 母親の強い希望は、実施の必須の要件の一つであるとすべき。
- 希望があるかどうかを検査実施可否の判断に使うことは間違っていると思います。まず、検査が実施可能かどうか整理して選択肢を伝え、それを希望するかどうかゆっくり考えていただくという流

れが望ましい。親としては、子どもに疾患を伝えたくないという気持ちもありつつ、しかし、病気がある子でも産もうかと思う気持ちがあったり、お金のかかる PGT-M の利用に躊躇したり、様々な葛藤があるのであって、まず選択肢が準備されて、さてそれを利用するかどうかゆっくり考えていいですよ、というのが正しい支援の方向性と思います。

問 8-9　不妊でないカップルに PGT-M の結果をもって体外受精を行う必要が出てくる可能性があるが、どう考えるか？

医学専門家

- 今回示されたような相応な理由があれば許容できると考えます。ただ、以下の回答は設問の意味を取り違えているかもしれませんが、無制限に不妊でないカップルに PGT-M を実施し体外受精を行うことについては違和感があり、それは倫理的に問題があるように思いますし、社会的にそのカップルを支える義理はない話なように思います。
- それを希望しないカップルには提供しない。あくまでも希望者だけを対象とする。
- その為に必要な行程である。
- 問題は感じません。
- 体外受精は日本では十分に普及している医療行為であり、体外受精を PGT-M を目的として行うことは倫理的・社会的に問題ないと考えます。
- 体外受精は非生理的で、母体に対する侵襲も大きく避けたいところであるが、現時点では仕方ないと考えるしかない。体外受精の母体、児へのリスクは十分説明すべきである。
- 不妊でないカップルに PGT-M を実施するために体外受精を行う事が前提での今回の議論かと思います。
- 体外受精については，本邦においては利用者も多く，技術も成熟していると考えます．しかし，手順や技術の詳細や着床成功率などについての説明は余りにも統一性に欠けているのが現状です．日本産婦人科学会などが，定期的に標準的技術や不妊不育症例とは別に着床率，妊娠継続に関するデータを公開していただければと思います．特に採卵時の女性への侵襲に関する一般的情報は，PGT-M を検討するカップルの女性では重要なものになると思います．これらの情報を得た上での自律的意思決定であれば，体外受精は問題ないと考えます．
- 確立された医療ではありますが、そのリスクについては十分理解していただく必要があると思います。一方で、100%の避妊法がない現状において、自然妊娠が起きた場合の苦悩も考慮する必要があると思います。
- DMD や副腎白質ジストロフィー（ALD）などではこれまでから行われていると理解している。PGT-M の希望者に方法・侵襲・リスク等を十分理解できるようつくす必要がある。
- 避けて通れない仕方がない部分です．これまでも同様の議論はあったようにその不利益についてクライエントに十分理解していただく必要があります．
- PGT-M 説明時に体外受精による通常妊娠に比べ妊娠率低下（率等）の情報提供．途中で変更できる（やめてもよい）権利の保障を示したうえでの自己決定ができる環境（複数回の体外受精実施する際には，改めて第三者機関での遺伝カウンセリングの実施等）
- PGT-M という言葉があり、選択肢が提示され、技術的に可能で、ビジネスとしてこの検査をしてゆこうという風潮がある時点で、本国はこれを容認していると言わざるを得ないように感じます。

人文社会科学的専門家

- 重篤な遺伝性疾患を子どもに発症させず、かつ子どもが欲しいと望むカップルのためには、仕方がない手段であると思います。しかし一方で、出生前診断という手段もあるため、カップルが体外受

精をよく理解し認識したうえで行う必要があると思います。

- 体外受精の問題点、妊娠率の低さ等を十分にカップルに説明する必要がある。PGT-M の適応があるという医学的判断から、体外受精の適応もあると判断されるのではないか。
- データに基づいてリスク等を十分に説明し、同意を得ることが不可欠である。
- カップルが希望すれば医学的にも倫理的にも問題ないと考えますが、事前に十分な遺伝カウンセリングの実施が必要です。
- 体外受精にともなう、女性の心身への負担、仕事を休むなどの社会的負担、施術にともなう医学的リスクをカップルの双方が十分に理解し、それでも当事者 2 人が自発的に PGT-M を望む場合に限定すべでしょう（当事者 2 人以外の人、たとえば両家のご家族や親族の強い意向がある場合は、本当に当事者の自発的な意向であるかどうかを確認したいです。先日の厚生科学会議で本当は受けたくなかったのに家族の勧めを断れなかったという患者家族の声が紹介されたので）。
- 体外受精を行うカップル（とくに女性）の身体的・心理的負担に加えて、1 度で妊娠・出産できる可能性は高くないこと、経済的負担、時間的負担が小さくないことは十分に説明されるべきである。カップルの選択とは別に、受精卵・胚が体外に存在することによって、カップルや医療者が受精卵・胚を選別することの抵抗が減るのではないか（そうではない可能性もあるが）という危惧がある。さらに、ゲノム編集を実施することも容易にする。そういった倫理的議論も生じる。
- 遺伝性疾患の当事者に対して PGT-M を実施できるかの議論であり、不妊カップルとは関係ないのではないでしょうか？PGT-M の技術の応用であり、医療技術の進歩で適応者が変わることはあるのではないでしょうか？
- 着床前診断は、体外受精に伴うことを踏まえたものである。良し悪しではなく、そこも含めた意思決定を支える。夫婦間の関係にも影響する可能性がある。
- 必要不可欠でなければ避けた方がいいと思う。
- 中絶するよりはよい。夫婦で納得する必要がある。体外受精のデメリットがあるとすれば知らせる。
- ＰＧＴ－Ｍを実施するために不可欠であれば、やむをえない。
- 関係ないと思います。体外受精が必要な事まで含めて、当事者が選択するかどうかだと思います。逆に言えば、不妊カップルなら簡単に PGT-M のステップを加えたいと思う人も多いと思いますが、それはいいのか？というのも本質的な議論ではないように思います。ただ、体外受精（顕微授精）の費用や、通院の問題は大きく、女性が仕事を休んで通院するのが大変という状況に対しても、なんらかの支援があることが望ましいと感じます。

問 8-10　PGT-M の適応の可否を決めた根拠を当事者（クライエント）に説明する必要はあるか？ドイツなどでは、適応がないことへの納得が得られずにそれがもとで訴訟も起こされている。この件について、どう考えるか？？　（適応の可否を判断した理由を当事者に説明する必要について）

医学専門家

- 否とした場合は否と判断した理由について当事者への説明は必要ではないかと考えます。
- 適応の可否を判断した理由を当事者に説明する必要性はあると思われる。否定した場合に、日本でも訴訟の対象になる可能性は否定できない。
- 説明する必要は大いにある。
- 適応の可否は当事者の人生を大きく左右する問題であり、判断する側も個々の症例に対して真摯に向き合っていると思います。当事者から判断の根拠を明らかにするよう求められた場合は、透明性を確保するためにも当事者に伝えるのがよいと思います。
- クライエントに可否の根拠を説明するのは当然ではないでしょうか。
- 日本でも十分にあり得ることで、今までなかったのが偶然と考えたほうが良い。
- これは，面倒でも是非とも情報開示すべき内容と考えます．方法は書面で充分と思いますが，匿名で構わないので，どのような属性の人間が何名関わった判断なのかも開示するのが良いと思います．例： 産科女性医師 1 名，産科男性医師 1 名，小児科男性医師 1 名，女性生命倫理研究者 1 名，男性弁護士 1 名，一般会社員 2 名（男性 1 名，女性 1 名）
- 透明性を保たなければ、公平性を担保できませんし、国民的議論は起こらず風土は醸成できないと思います。訴訟はやむを得ないかもしれません。可能であれば訴訟ではなく、議論し適応見直しを再検討することができる機関を、設置すべきかもしれません。説明すべきだと思います。
- PGT-M の適応要件を明確にする必要性がある。そのうえで、適応外になった理由をポイント外さず説明することはあってよいと考える。
- 説明は良いと思いますが，反論によって判断が変わるとなると問題が拡大するように思います．判断する組織が法的に守られる必要があるのではないでしょうか？
- 「必要はある」　倫理委員会審査が「学会」,「施設」と 2 つあるため，それぞれの判定ならびに判定理由は示した方がよいと考えます．
- 訴訟に関しては，運用の問題である．初めに開示しないと決めたのであれば，その決定時の開示しない根拠とともに断ることで問題ないのではないか？個人としては，可否について理由は，機微なものであり，誤って解釈される可能性があるので，開示しない方がよいかと考える．特に可の理由の開示は控えたほうがよいのでは．判断は難しい．しかし，明確な適応基準を作成できれば，そのうちのどれが該当しないという点を，遺伝カウンセリング枠組みのもとに当事者に開示説明討論することはできるのではないか．
- 必要だとおもいます。「否」と伝えた際に憤ったクライアントが「あなたたちは神様ですか」と言われたことがあります。訴訟になるのは、事前の説明や経緯の中でクライアントとの信頼関係が築けなかったなど他の要因もあると思います。私たちは当然ですが神ではないですが、誰かが決めなければいけないことだとは思います。そこをやはり事前によく説明する必要があるのではないでしょうか。安易に「できますよ」と個人的な判断でクライアントに伝えたりすると大きなトラブルに

つながるとおもいます。一人で判断せず、有識者多数で審議するべきだとおもいます。大変なことですが最初は特に必要なことだとおもいます。

人文社会科学的専門家

- PGT-M の適応の可否を決めた根拠を当事者（クライエント）に説明する必要はあると考えます。自分のことである以上、説明がなければ納得できないと思います。医療者として説明する責任と義務もあると思います。
- やはり希望があり、技術があるのなら、精度、予見性、などを十分にご理解いただけたら、第３者が決めるべき内容ではないと思います。
- クライエントが納得できるように説明すべきである。
- 必要である。但し、無用な混乱を避けるため、申請や適否判断の手続きを一層明確にする必要がある。その際に何より重要なのは、主治医の役割である。学会の判断基準に沿って当事者の希望を吟味し、具体的に根拠を示した申請書を作成することが欠かせない。当事者への説明責任も、まずは主治医が担う。問題は、学会と主治医の考え方、解釈が対立した場合であるが、この問の範囲を超える。
- 適応の可否の結果にかかわらず、PGT-M の適応の可否を決めた根拠について、原則として必ず当事者に説明するべきであると思います。そうでなければ、特に適応がないと判断された場合には、当事者の理解は得られないと思われます。また適否の判断を公開することで、社会的な議論や合意形成にも寄与していくと思われます。
- とくに「否」の場合は、説明すべきでしょう。根拠を示さなければ納得感が得られず、「不公平な判断がなされていないか」といった不信感を招きかねないからです。一方で、根拠が示されていれば、それをもとにした議論や説得、なぐさめも可能となります。
- 説明するべきだと考える。ただ、議論をそのまま伝えるのではなく、クライエントの気持ちを配慮して伝えるひと手間が必要になるだろう。
- 当然必要だと思う。なぜ適応ではないと理由がわからないと本人はおろか今後 PGT-M を求める人、判断する人、提供する側など全てにおいて前向きな検討、医学の進歩とは言えない。納得するように説明する必要と責任が判断する側にはある。実施できないことによって子どもの出産を今後一切することがないと決断することもあるだろう。平等に考えるべきであり、自分の選択によって今後のエビデンス構築にも左右されるのかもしれない。訴訟では済まないと考えます。
- 説明する必要はあると思う。特に、否定されている事例については説明が必要である。
- ある。
- 事前の話し合い、説明、カウンセリングなどの不足ではないか。
- 説明する必要はあると思う。適応の可否について基準が明確になされており、それにどう合致するかを合理的に説明できれば、裁判をおそれる必要はない。
- そもそも、医療者が、当事者が納得できないような理由で可否を判断しているという状況をつくらないことが大事だと思います。医療者に判断する権利があるのか個人的には疑問ですが、もしも判断するのであれば、議論を透明にし、判断の根拠を示すことは当然必要です。

問 8-11　全般的に、ご意見、ご提案、ご批判　をお願い致します。特にご批判については、今後の参考のためにも建設的なご提案をお願いいたします。

医学専門家

- 資料④にも示されていましたが、PGT-M の可否について、施設認定も含めて、日本産科婦人科学会だけで対応されるのは、大変ではないかと思います。もちろん日本産科婦人科学会が中心となって専門的な識見を述べる必要があると思いますが、倫理的な判断には幅広い意見を必要とすると思いますし、このような仕組みを動かすためには、公的な資金も必要だと思います。公的倫理委員会の設置にむけて議論を行っていくことに賛成します。
- 副腎白質ジストロフィーは同じ変異を持っていても重症型で発症するか、成人型で発症するかわからないため適応になっていません。今回の議論の対象にすべきと思います。
- 着床前診断をネットで検索すると、得体のしれない業者の宣伝が満載です。中には、海外で安さを売りにしているものもあります。男女の産み分けから、多くの遺伝病（本来適応とならない疾患も含む）が PGT の対象になっています。非認可施設は国内にどれくらいあるのか教えて下さい（学会では把握していません）。何らかの規制はできないのでしょうか。
- 事例提示 2 に記載したとおり、日本産科婦人科学会をはじめとした関連各団体は、PGT-M の議論と並行して、保険収載化、医療者教育、国民に対するがん教育、遺伝教育、当事者との対話や当事者活動支援、遺伝性腫瘍であればサーベイランスやリスク低減手術の実装、等の対応を行うことが先決であると考えます。個人的には将来的な PGT-M を各種遺伝性疾患に対して機会提供することには賛成の立場を取っていますが、今学会が国民や当事者と共に対話や支援を怠れば、学会の一人歩きとの批判を受けることは必至です。第 72 回日本産科婦人科学会学術講演会会期中やその後に全国で国民や当事者との討論会を行う機会を設定するのが良いと思います。
- PGT-M に限らず，日本人の医療における意思決定は，情報偏重の傾向が強いように思います．それも，検査や治療を受けるか受けないかについて，他人はどのような意思決定を行っているかの情報を求めたがる傾向が強く，「他の方はどうしてます？」「先生ならどうします？」など他人の意思決定プロセスを気にします．PGT-M の対象となる疾患は，海外の動向をみても今後，拡大傾向に向かうように思いますが，意思決定を助けるのは，やはり医学的事実に基づいた正確かつ理解しやすい医療情報だと思います．これは，医療を受ける国民全般にとっても重要なことですので，是非，充実した情報の発信をお願いできればと思います．
- 医療技術は確実に向上しておりますが、死生観の醸成、移植医療への受容、健康の社会的決定要因へのアプローチなど、Humanistic な部分に関する議論と受け皿が不十分と感じています。障がい児・者の受容も不十分であり、医療的ケアや福祉の充足度も低い状況にあります。バイオエシックス以前に、そのハザードを取り除くことから始めなければならないと思います。
- PGT-M 適応要件は効果的な医療介入の開発と強い関連があると考えている。したがって、今回の審議によって定められた内容は適宜見直し作業を余儀なくされると予測される。また、PGT-M は体外受精時に行われることから日本産婦人科学会で倫理審議会を設立されているが、遺伝性疾患はそもそも幅広い医療分野に関わっていることから、関連する医療関係者や ELSI に関わる分野の専門家も加えた審議の場の必要性を感じている。
- 提示ケースをいただいたことは，検討すべき論点が明確になる機会になっていると感じています．

一方で，このケースは疾患を代表する内容ではないと考えます．また，多数決で評価されることにより，対象疾患の状況を反映するような状況にはしない方がよいかと考えます．提示ケースは参考意見として，総論的質問をまとめていただくのがよいかと考えます．今後，医療水準は向上し社会的合意，倫理的視点も変化することから，時間が経過した段階での見直しも重要と考えます．

- 今後の本検討課題の決定方針についてですが，最終的に日本産科学会のみが検討，最終決定を行うのではなく，日本医学会の「遺伝子・健康・社会」検討委員会のような横断的な組織での検討はいかがでしょうか．
- 長年出生前診断や遺伝学的検査に携わってきて、言い方はよくないかもしれませんが、なんとかやってこられたのは、「ビジネスではなく善意で」「患者さんやその家族を助けるために」やってきたからだと自負しています。この、最近の、着床前診断をビジネスでやろうという流れには違和感しかなく、海外はいいのかもしれませんが、「日本人の」着床前診断の在り方を様々な人の意見を聞いて考えてほしいと思います。一部の、ゲノムに詳しい人の意見だけを聞いて進めるやり方には多数の同業者から不安や危機感を感じる意見を耳にします。私がすでに「古い」のかもしれませんが、それらの意見を排除するのではなく、よく話し合ってほしいです。ビジネスでやるところにも、透明化を義務付けるべきだとおもいます。また、症例６で感じましたが、変異情報が乏しく、変異の確定診断の根拠がかかれていません。本当にこの変異は正しい真の変異の原因なのでしょうか？大きな不安が残ります。

人文社会科学的専門家

- PGT-M は、法律で定めるべき事項であると考えます。体外受精が前提となっていることについても議論する必要はないでしょうか。
- 成人期発症だからと言って、発症まで、完全に遺伝的負荷を負ってない方（少数かとは思いますが）と同様の生活がおくれるかという点に疑問を感じます。ほぼ２４時間３６５日その病気の発症や、次子への影響、結婚へのためらいなど、精神的負担は相当であると思います。以上より、成人期発症の疾患も対象にすべきかと思います。先天代謝異常症などでは、現在まで多くの場合、出生前診断で対応してきましたが、やはり患者、にかける精神的、肉体的負担は大きかったです。やはり生命を選択したという、うしろめたさがありました。ただ着床前診断はそれを大きく軽減すると思いまます。
- PGT-M も生殖補助医療の一部として、その全体の中に位置づけて考える必要があるだろう。また、狭義の出生前診断も含めて、広い意味での出生前診断全体の問題としても考えることが望ましい。
- この問題に関して、公衆に対する情報提供が不足している。産科婦人科領域は、専門医がカバーする範囲も広く、資源配分は大変だろうが、メディアに頼るだけでなく、自ら一層、情報発信する工夫が求められる。
- 今回のアンケートは主に PGT-M の適応拡大についての問いが主であったと思います。すなわち PGT-M 自体の倫理性はほぼ解決済みであるという姿勢です。しかし変異遺伝子を有する受精卵を除外した後に残るのは複数の受精卵です。無作為に選択された原則１個の受精卵を除いてその他は破棄されることになります。受精卵は生命を既に宿している存在ですので、人為的に排除される倫理性については常に意識し続けることが重要であると思います。その姿勢が今後、医学の発展とと

もに問題となる事案を議論する際に暴走の歯止めとしても重要になると思います。私自身は PGT-M に基本的に賛成の立場でアンケートに回答しましたが、6 つの事例すべてに共通して申し上げたい倫理的な側面です。

- 学会あるいは広く産婦人科医に対する社会の信頼感を守ることは非常に重要と考えます。学会でルールを決めても法的規制がない以上、非学会員の医師が対象外の PGT(PGT-M に限定しない）を行うことは、十分に考えられます。対象外の PGT が国内で実施された場合、あるいは倫理的に非常に問題のある PGT が海外で行われた場合、学会はすばやく声明を出すなど、事前に想定マニュアルを用意して対応できるようにしてはいかがでしょうか。
- 事例 6 は架空事例だということだが、医療者が医学的、倫理的に実施が確定していない技術がもうすぐできるようになるといった説明を患者やクライエントにすることが少なくないように思う。患者さんのために何かしてあげたい、何もできないのは辛いという気持ちからだと思うが、その結果、生命の質の選別の拡大につながることを危惧するので、医療者に対する倫理、法律、人文社会科学や心理学などの教育は軽視しないで欲しい。（大学だけではなく、医療者になってからのリカレント教育でも）
- 当事者も含め、命の選択をすることだと責め立てる人もいますが、医療、治療には当事者と医療者が向き合い、今後生きていく上での社会的環境、国の支援、一般の支援も考慮し、十分な話し合いを持って実施されるのであれば、人工中絶を認めている国や医療が何を考える必要があるのでしょうか？当事者が抱える思いを色々な側面から一緒に考えられる環境づくり、体制整備が必要なのです。例えば、どんな形であっても産みたいと思っていても経済的に不可能と考えている人もいるかもしれない。遺伝や疾患に対する理解が得られていないことへの不安もある。就職や結婚、受験、恋愛、全てにおいて不安はあるものではないでしょうか？誰でもが抱える不安であってもそこに生活環境を大きく変化させることについては寄り添い考える場が必要です。また、PGT-M が日常の医療に取り入れられることにより、反対勢力が動くかもしれないという問題にも対応しなくてはなりません。偏った意見でこの決議がされないことや、実施された後の体制整備、配慮も検討しつつ、今実施を強く求めている当事者の出産という大切な人生の決断を阻んではいけないと思います。当事者の苦しみや、不安に寄り添うことのない、「遺伝子の変異も一つの個性」だと片付けてしまうことに違和感を感じる。それは当事者が一つ一つ自分自身の発症するかもしれない疾患や症状、治療などの対策、社会的理解と向き合い、自分自身が生きなくてはならない、そう言い聞かせ、納得し自己評価や決定に繋がり個性と受け入れることが出来る。その為の支援や対策が急務であり、遺伝医療を進める責任でもある。繰り返しになりますが、別な症例で申した通り、遺伝的特徴をもとに PGT-M を施行するのであれば、それそのものが遺伝差別ではないかと言う声が出ることが懸念される。そのための働きかけも必要であります。
- 全事例、意義ある場面であったと思います。回答を考えながら、「社会的適応」とする事例はなく、「医学的適応」と「クライエントとパートナーの意思の尊重」に基づくのではないかと感じました。遺伝性疾患患者さんの人権を守るうえでは、社会が認めている、という表現はそぐわないと感じました。
- 全体に、これだけの情報（資料 3 に書かれた内容）から、「賛成」「反対」「不明」の 3 択で回答せねばならないことに、とまどいを感じる。　・医学的といった場合に、「賛成」「反対」というよ

り、「適応がある」「ない」では？　・すべての事例について、日本人の浸透率、発症時期の幅、診断の精度などについて示してほしい（資料 6-8 参照ください）。　・モザイクの可能性について、示してほしい。モザイクがあれば、着床前診断の精度は低下するはずだと思うので。　・「社会的」の意味をあらかじめ示してもらった方がわかりやすい。・「社会的」「倫理的」といった場合には、「賛成」「反対」よりも、「許容できる」「できない」では？　「賛成」「反対」で回答することは困難　・これまでの適応の可否決定の議論についても知りたい。　・各事例の設問 7 だが、こうした倫理的に難しい課題について「こういう情報があれば、このように判断が変わる」と、簡単に答えることは困難ではないか。　だからこそ、このような審議会を開くのであり、資料 3 に書かれた記述だけを元に、「A ならばB」という「条件」を求められることには抵抗を感じる。　・また、「資料 3 」では、事例によってはニュートラルに書かれている一方、別の事例ではＰＧＴの必要性に重きが置かれた書き方がなされている場合があるように読める。全体に、中立的な書き方に統一した方がいいのではないか。　・ゲノム編集についても考慮　が必要かもしれない。もちろん、どちらがいいかということではなく。・出生前診断についても検討すべきではないか。

- 極端に言えば、自分の気に入った子だけ産むというような方向になるのはおかしい。しかし、重篤でなくても、こころの準備として、知って産むと言うことがあっても良いかと思います。それには、カウンセリングなどにより、十分な覚悟と意欲が必要かと思われます。人それぞれ、人生観も違うので、一律に決めるのは難しいかと思います。
- 医学の進歩は国民の健康と福祉のために貢献すべきものと考える。外の委員の意見も是非参考にして更に熟慮したい。
- ①　一般的な遺伝カウンセリングでは、まずそのクライエントに合った選択肢を整理して伝え、その後、クライエントが選択肢を選ぶ過程を支援するのが遺伝カウンセリングの流れであると欧米でも日本でも認識されています。ところが日産婦の PGT の審査は、先に選択肢としてあげられるかどうか不明なことを当事者に選ばせておいてからその選択肢が選択可能なものなのか審査するという流れになっており、一般的に考えられている遺伝カウンセリングの流れにそぐわない形になっています。強い希望があることを確認しておきながらその選択は「倫理的ではない」として却下されることで傷つく人々の気持ちにも配慮したいところです。仮に今後日産婦で今までのような審査が継続されるとしても、できれば当事者本人の希望を聞く前に一般論として特定の選択肢が実施可能かどうか先に審査し、可能であればそれを当事者に提示して、当事者がその選択肢を利用するかどうか考え決める過程を支援する流れにしていただきたいと存じます。②　疾患や遺伝子の変化があっても、それを不幸ととらえずに前向きに生きていながら、しかし着床前診断を希望する人が少なからずいます。その人たちが着床前診断をなんとか行ってほしいと日産婦に訴える際に「こんなに大変なのだから」と疾患の重篤性を切々と述べることが求められる傾向がありますが、そうしたことにより、人々がそれまでの間せっかく疾患状況を前向きにとらえて明るく生きて行こうとしている心理的適応過程に水を差す可能性があります。疾患状況にはポジティブに向き合いつつ、しかし着床前診断を利用したいという人々に、あえて自身や家族のつらさ、苦しさ、疾患状況のネガティブな面ばかり強調させられる作業を強いることは、人々の心理的適応過程の支援上望ましくない作業であり、心理支援上、そうしたことを個々の患者・家族にさせない形の流れを望みます。③　PGT-M だけ行っても、染色体異数性を有する胚は多く、着床しなかったり流産したりすること

は、患者さんの身体的、費用的、精神的負担につながりますので、PGT-A の併用が認められるようになってほしいです。④（用語について）　常染色体優性遺伝形式をとる疾患の患者、あるいは未発症でも遺伝子の病的変化をもっている人は「保因者」と呼びません。標準的な呼称がありませんが、「遺伝子の病的バリアントのある人」などが適切かと存じますので、用語の整理をお願いします。（保因者とは、常染色体劣性遺伝形式や X 連鎖劣性遺伝形式をとる疾患の遺伝子の病的変化をもっていたり、染色体の構造上の再構成を有していながら、当人自身は一生症状を起こさない人を指す呼称です。）　また、「病的変異」という語は使わなくなってきており、「病的バリアント」などが一般的かと存じます。

問 8-12　今回の倫理審議会での議論の焦点とは異なりますが、現在行われている生殖補助医療に関して問題点となることがあれば、ご意見をお願いいたします。
例：提供精子、提供卵子、代理出産（代理懐胎）、余剰胚（体外受精の成功によって使われなくなった受精卵）の扱い、など

医学専門家

- 標準的な，あるいは標準以上の高度な生殖補助医療を行っている施設は見学したことがありますが，仄聞によれば必ずしも充分な技術ではない施設もあるようです．自由診療とはいえ，侵襲を伴う医療手技を伴う生殖補助医療の質がどのような組織あるいは団体によって担保されているのか，一般論として知りたいところです．
- すみません、あまり意識していなかったので問題点に気がついていないというのが私の現状です。
- 適応の判断基準は金科玉条ではないので、議論をタブー視せず、常に見直していく必要があると思います。
- 生まれてくる児の福祉・権利が最も重要である。その為には特に非配偶者間生殖医療のガイドラインの改良が必要と思う。
- やはり今後、討議しなければならないのはヒト受精卵を用いたゲノム編集だと思います。中国で行われた受精卵ゲノム編集は、別に疾患に罹患しているわけでもないのに CCR5 遺伝子に変異を入れました。これは疾患を治療するというよりは将来のデザイナーベービーにつながる可能性があります。疾患治療なら、容認されるとは思いますが、なにか新しい能力を付加するような受精卵操作は今後の大きな問題となると思います。
- 海外に渡航し提供精子、提供卵子、代理出産など第三者を介する生殖補助医療で子を手にする人が少なからずおられる現状に、日本では親子関係に関する法整備などが追いついていないと思います。学会の自主規制についても社会の状況を勘案し定期的に見直していく必要があり、第三者を介する生殖補助医療に関する問題点とそれに対する多様な立場の方々の意見について社会に周知するために今回のような倫理審議会を開催するのがよいと思います。
- 小児科医として不安なのは、体外受精で出生した児の長期予後です。自然妊娠と比べると DNA のメチル化の異常や、顕微授精で特定の疾患が増加するなどの報告があるようです。貴学会では体外受精児の長期フォローは行われていないのでしょうか（学会内の登録調査委員会で行われています。よってフォローアップ調査は可能です)。
- また、PGT では体外受精に加えて胚生検が必要ですが、そのリスクは不明です。少なくとも PGT に関しては登録制にして、生まれた児の全例長期フォローアップ調査が必須と思われます。どうぞよろしくお願いします（PGT は登録制となっており、認可症例毎の年次報告をしています。ですので妊娠の予後(出産まで)、長期予後に関してもフォローアップ調査は可能です)。
- 子の福祉を最優先にすることができているか、疑問があります。たとえば、AID、養子縁組、学会では認めていない Donation など、遺伝的つながりによる疾患リスクも含め出自を知る権利や、子の葛藤を受け止める受け皿の不足も含めて。家制度や地域社会での葛藤の方が大きな圧力になっていると思います。生殖補助医療で生まれた子どもたちの意見を聞く時代に来ていますので、子の福祉や子どもの権利の視点からの検討を加え、国民全体で考え直し、法制化を見据えて議論を始める必要があると思います。

- 日本産婦人科の規範を超えた受精卵診断が海外の検査機関などを利用して行われている「うわさ」は耳にする。当事者の必死の思いも影響していると思われるが、日本産婦人科学会が科学的データも含めて全体を把握し、将来のこの分野の構想に繋がるシステム構築を期待する。
- 1） PGT-M の基準を作成する際に，着床後出生前診断(NIPT も含む）やほかの PGT(PGT-SR, PGT-A)での条件や状況，影響度も踏まえた出生前診断全体を鳥瞰した議論も必要かと考えます．出生前診断のうち，着床前では可能で着床後では不可能である理由．2） PGT-M 登録施設の着床前診断状況（実施数，妊娠率，出生数など）の公開（施設間差があるかどうか）
- ビジネスベースで行われていることに強い違和感と嫌悪感と危機感を感じます。３、ゲノムの専門家で病気や患者をみていない医師から審議されることに若干の危機感を感じます。価値観の違う様々な有識者を交えた公平で公正で透明な議論をするべきだと思います。着床前診断が海外より日本が「遅れた」のではなく「慎重という姿勢をとった」ということが事実だと思います。海外に追従する必要はなく、海外と比較するものでもなく、また、ビジネスでやるべきではなく、希望するクライアントに正しい情報を伝えるべきだと思います。あと事例提示６で思いましたが、本当にこの疾患の原因がこの遺伝子で、その変異が本当に真の paghogenic な原因である根拠の提示がないことに危機感を感じました。

人文社会科学的専門家

- 逸脱した生殖補助医療が行われていることが新聞報道等で報告されていますが、クリニック等の生殖医療に歯止めがかからない状態になっているのではないかと思われます。日本で禁止されている生殖補助医療を、海外渡航して行っている状況をどのようにとらえるべきなのか検討が必要ではないでしょうか。
- ゲノム編集等、医療技術は予想以上の早さで進んでおり、何の規制もないまま、16 人に 1 人の子どもが体外受精で生まれていることは問題である。また、同意のない胚移植の事件等も起きており、現場できちんとした医療が行われるようにすることも重要と考える。
- 生殖補助医療で生まれる子は既に全出生数の 6%を超える。10 数人に 1 人であり、もう特別な医療ではない。より安全かつ確実に希望者の願いを叶えられるよう、技術の高度化を目指すことが、専門家組織の責務と考えられる。
- 一般の人のイメージと実態（実際に産児を得られる率）があっていないのではないかと感じることがあります。学会の公式サイトにはデータが載っていますが、生殖補助医療には限界もあるということをメディアの協力も得ながら、積極的に発信していただきたいです。
- 現在、海外では生殖補助医療のうち精子提供者や卵子提供者の遺伝子検査が実施されるようになっている。将来、ホールゲノム検査も実施されるようになるかもしれない。また、ゲノム編集の人受精卵への応用についてもかなり楽観的な医療者の意見を聞くことがある。それを思うと疾患遺伝子の存在が確認されているクライエントに PGT-M を実施することはさほどの問題がないようにも思えてくるが、基準をあいまいにして case by case で認めていくことには急速に応用が拡大される心配があるため、自身をも戒めて厳しく意見を述べた。
- 子どもをたくさん育ててより良い日本を作っていくためには何が必要かと考えたら、子どもを作るための医療支援は必須だと考えます。どのようなものが実施または検討されているのかを充分に把握できていませんが、この機会に見直すべきだと考えます。検討する場がない、当事者の切実な思

いが届いていないことが問題だと思います。

- 生殖補助医療を含め、ヒト胚全般の取扱いを規制する法規制がないこと。設問に何度か引用されている英国の場合は、ＨＦＥと、それに基づくＨＦＥＡがあり、議論の積み重ねもあるため、ＰＧＤについてもその枠内で考えることができる。日本には規制も、議論の積み重ねも欠けているので、「英国ではこうだ」ということを、そのまま日本にあてはめることはできないと考える。また、ＰＧＴ－Ｍを考えるのであれば、PGT-A についても考えざるをえないのではないか。
- 国家的な課題である。国としてその費用と公正な手続きにより、制度を確立すべきものと思う。
- 費用負担の問題。通院の大変さ。女性が仕事と両立することの難しさなどについて、なんらかの支援があるとよいと思います。また、生殖補助医療機関の治療内容が標準化されておらず、卵巣刺激の方法や採卵手技なども医療機関によってかなり異なっていたり、抗凝固剤の極端な使い方をしているクリニックの存在なども問題です。PGT-M を成功させるには、その人の卵巣機能の適切な評価から卵巣刺激、採卵、顕微授精、胚培養、バイオプシー、胚の凍結・融解、胚移植、ホルモン周期の調節、その他、生殖医療全体がすべて適切に（上手に）行われることが必要です。PGT だけ行っても、卵巣刺激が不適切であれば着床率は下がるでしょうし、そうしたこと全般がきちんと行える医療機関が増える、そうしたところに患者さんがたどりつくことができるような仕組みづくりを望みます。

1916 日産婦誌69巻9号

報　告

倫理委員会　着床前診断に関する審査小委員会報告

(1999～2015年度分の着床前診断の認可状況および実施成績)

委員長　榊　原　秀　也

委員：久具宏司，黒澤健司，桑原　章，佐々木愛子，澤倫太郎，須郷慶信，阪埜浩司，松尾真理

目　次

1. はじめに
2. 対象と方法
3. 1999～2015年度分の着床前診断の認可状況
4. および実施成績
5. 謝辞

1. はじめに

日本産科婦人科学会では1998年10月に「着床前診断に関する見解」を発表した．本法は重篤な遺伝性疾患に限り臨床研究として着床前診断を実施することを容認し，着床前診断に関する審査小委員会で1症例毎に審査してきた．その後，2006年2月に染色体転座に起因する習慣流産も着床前診断の対象に加え2010年6月には見解を改定し，「本法は，原則として重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある，遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合に限り適用される．但し，重篤な遺伝性疾患に加え，均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産(反復流産を含む)も対象とする」とした．今回，2016年3月までの審査の集計結果をまとめたのでここに報告する．

さらに，各実施施設から年度ごとに報告される認可症例の実施成績についても集計したので，併せて報告する．

2. 対象と方法

1995年5月から2015年3月までに本会に着床前診断の申請があった症例の審査結果を集計した．また，各実施施設から年度ごとに報告される認可症例の検査胚数，移植胚数，妊娠転帰などの実施成績についても集計した．なお，結果の判明が翌年度以降となり今回の報告に含まれない場合があるため，成績の評価には一定の限界があることに注意されたい．

3. 1999～2015年度分の着床前診断の認可状況

表1　年度別申請・許可数

表2　年度別遺伝性疾患の認可数

4. 2005～2015年度分の着床前診断の実施成績

表3　年度別実施数

表4　妊娠の転帰

5. 謝　辞

歴代の小委員長である鈴森薫先生，武谷雄二先生，大濱紘三先生，平原史樹先生および当初より審査に携わってこられた斎藤加代子先生をはじめとする歴代の小委員会委員の先生方のご尽力に対して改めて感謝いたします．

表1　年度別申請・許可数

年度別申請・許可数

申請年度	遺伝性疾患					習慣流産					合計				
	申請	承認	非承認	審査対象外	その他	申請	承認	非承認	審査対象外	その他	申請	承認	非承認	審査対象外	その他
1999	1	0	1	0	0	1	0	1	0	0	2	0	2	0	
2000															
2001															
2002															
2003	2	1	1	0	0						2	1	1	0	0
2004	2	2	0	0	0						2	2	0	0	0
2005	7	7	0	0	0	4	4	0	0	0	11	11	0	0	0
2006	3	3	0	0	0	12	11	0	1	0	15	14	0	1	0
2007	4	4	0	0	0	32	28	1	3	0	36	32	1	3	0
2008	2	2	0	0	0	55	48	0	6	1	57	50	0	6	1
2009	10	10	0	0	0	35	31	0	4	0	45	41	0	4	0
2010	16	15	0	0	1	39	35	0	3	1	55	50	0	3	2
2011	7	5	0	0	2	39	33	0	2	4	46	38	0	2	6
2012	11	10	0	0	1	46	34	0	5	7	57	44	0	5	8
2013	27	24	1	0	2	40	38	1	1	0	67	62	2	1	2
2014	17	16	1	0	0	41	35	0	3	3	58	51	1	3	3
2015	29	26	2	0	1	67	62	0	2	3	96	88	2	2	4
合計	138	125	6	0	7	411	359	3	30	19	549	484	9	30	26

表2　年度別遺伝性疾患の認可数

年度別遺伝性疾患の認可数

認可年度	A	B	C	D	E	F	G	合計
1999	0	0	0	0	0	0	0	0
2000	0	0	0	0	0	0	0	0
2001	0	0	0	0	0	0	0	0
2002	0	0	0	0	0	0	0	0
2003	0	0	0	0	0	0	0	0
2004	1	0	0	0	0	0	0	1
2005	5	0	0	0	0	0	0	5
2006	6	0	0	0	0	0	0	6
2007	1	0	0	0	0	0	0	1
2008	4	0	0	0	0	0	0	4
2009	12	0	0	0	0	0	0	12
2010	10	0	1	0	0	4	0	15
2011	4	0	0	0	0	1	0	5
2012	7	1	0	0	0	1	0	9
2013	14	1	1	0	1	0	0	17
2014	10	1	2	0	0	6	0	19
2015	19	2	2	0	0	1	2	26
合計	93	5	6	0	1	13	2	120

A　神経筋疾患　Ｄｕｃｈｅｎｎ筋ジストロフィー
筋強直性ジストロフィー
副腎白質ジストロフィー
Leigh脳症
福山型筋ジストロフィー
脊髄性筋萎縮症
Ｐｅｌｉｚｅｕｓ－Ｍｅｒｚｂａｃｈｅｒ
先天性ミオパチー（ myotubular myopathy）
B　骨結合織皮膚疾患　骨形成不全症Ⅱ型
成熟型遅延骨異形成症
拘束性皮膚障害 restrictive dermopathy
C　代謝性疾患　オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
PDHC欠損症（ 高乳酸高ピルビン酸血症）
5,10-Methylenetetrahydrofolate reductase 欠損症
Lesch-Nyhan症候群
ムコ多糖症ＩＩ　Hunter
グルタル酸尿症Ⅱ型
D　血液免疫
E　奇形症候群
F　染色体異常　重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある染色体構造異常
G　その他　X連鎖性遺伝性水頭症

表3　年度別実施数

実施年度	実施例数	結果				妊娠例数
		検査胚数	罹患胚数	非罹患胚数	移植胚数	
2005	1	4	1	—	—	—
2006	13	68	24	36	19	4
2007	31	170	78	71	47	10
2008	55	281	131	133	54	16
2009	93	332	142	181	71	16
2010	125	442	209	207	98	27
2011	143	547	299	247	126	33
2012	138	565	351	206	136	25
2013	105	525	296	219	108	23
2014	107	522	260	228	121	23
2015	102	515	265	171	78	24
合計	913	3971	2056	1699	858	201

遺伝性疾患

実施年度	実施例数	結果				妊娠例数
		検査胚数	罹患胚数	非罹患胚数	移植胚数	
2005	1	4	1	0	0	0
2006	6	47	15	24	11	1
2007	11	60	19	27	20	3
2008	7	37	13	17	12	1
2009	6	30	13	15	14	0
2010	16	112	36	53	38	5
2011	26	147	96	51	39	6
2012	28	143	93	47	51	3
2013	21	120	77	43	35	5
2014	36	188	90	68	47	8
2015	26	136	53	52	22	1
合計	184	1024	506	397	289	33

習慣流産

実施年度	実施例数	結果				妊娠例数
		検査胚数	罹患胚数	非罹患胚数	移植胚数	
2005	—	—	—	—	—	—
2006	7	21	9	12	8	3
2007	20	110	59	44	27	7
2008	48	244	118	116	42	15
2009	87	302	129	166	57	16
2010	109	330	173	154	60	22
2011	117	400	203	196	87	27
2012	110	422	258	159	85	22
2013	84	405	219	176	73	18
2014	71	334	170	160	74	15
2015	76	379	212	119	56	23
合計	729	2947	1550	1302	569	168

表4　妊娠の転帰

総計

実施年度	妊娠例数	総胎児数	流産児数	新生児数
2005	0	0	0	0
2006	4	4	2	2
2007	10	12	3	6
2008	16	16	3	11
2009	16	15	3	10
2010	27	28	2	19
2011	33	33	9	15
2012	25	28	4	19
2013	23	24	4	8
2014	23	22	6	7
2015	24	26	5	4
合計	201	208	41	101

遺伝性疾患

実施年度	妊娠例数	総胎児数	流産児数	新生児数	
				非罹患児	罹患児
2005	0	0	0	0	0
2006	1	1	1	0	0
2007	3	3	1	0	0
2008	1	1	0	0	0
2009	0	0	0	0	0
2010	5	5	0	2	0
2011	6	8	2	5	0
2012	3	3	0	3	0
2013	5	5	2	3	0
2014	8	6	2	4	0
2015	1	1	0	0	0
合計	33	33	8	17	0

習慣流産

実施年度	妊娠例数	総胎児数	流産児数	新生児数
2005	—	—	—	—
2006	3	3	1	2
2007	7	9	2	6
2008	15	15	3	11
2009	16	15	3	10
2010	22	23	2	17
2011	27	25	7	10
2012	22	25	4	16
2013	18	19	2	5
2014	15	16	4	3
2015	23	25	5	4
合計	168	175	33	84

年度毎の施設からの報告の集計のため、妊娠の転帰が翌年度以降になった場合には報告されない症例がある。

公益社団法人日本産科婦人科学会
理事長 木村　正　様
倫理委員会委員長 三上　幹男　様

「ＰＧＴ－M倫理審議会」への事前補足資料提出のお願い

２０１９年１２月２４日
ＲＢ（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会

当会は、ＲＢ（網膜芽細胞腫）を罹患した患者が成人後に直面する、親子間遺伝など問題についての情報共有や理解促進、及び２次がん・晩期合併症に対する長期フォローアップ体制構築などに向け活動を行っている経験者の会です。
このたび、貴会において、着床前診断（ＰＧＴ－M）に関し、医療関係者だけでなく、患者や当事者を交え広くご議論いただける「ＰＧＴ－M倫理審議会」の場を設置いただきましたことに心より感謝申し上げます。

２０１８年に遺伝性ＲＢ当事者である当会会員が、貴会にＰＧＴ－M申請を行うにあたり、当会は、補足資料として「遺伝性ＲＢ患者の着床前診断に関するアンケート」を提出いたしました。
この度の倫理審議会では、ＲＢだけでなく、他の遺伝性疾患を含め、ＰＧＴ－Mに関する議論が行われると伺っております。同審議会での答申は、今後の国内での体制に大きな影響を及ぼす可能性が高く、当会では、１人でも多くの患者・当事者の生の声を審議の場に届けることを目的に、対象を RB 以外の遺伝性疾患にも広げ、新たにアンケートの募集を行いました。１２月２２日までに、ＲＢ患者とその家族等７９名（提出済みのものを含む）、ＲＢ以外の遺伝性疾患患者とその家族３６名、計１１５件のご回答をいただいております。

１，倫理審議会委員への、同アンケート事前提供のお願い

同審議会計画書では、審議会の目的を、「一般を含めた方々より広く意見を伺い、再検討するための判断材料を収集すること」としております。一方で、審議会の構成は、第一部・第二部が委員（医学専門家や外部委員）による審議で、患者・当事者や一般参加者が意見を述べる場は最後の第三部という構成になっております。
ＰＧＴ－Mを望む／望まないのは、遺伝性疾患の「患者・当事者」であり、その結果で人生を左右されるのは、医学専門家や有識者ではありません。なぜ今、これまで「重篤」とされていなかった疾患の患者や家族から適用を望む声が上がっているのか。患者らが置かれている現状や、適用に賛成・反対する医療的、社会的、倫理的背景に関する情報は、本来、議論より前に１つでも多くヒアリング、提示されるべきものだと考えます。
これまでの一学会による議論から、幅広い見識や経験を持つ多くの委員の方々に幅を広げて議論いただける重要な機会だからこそ、第一部と第二部での審議の前に、「患者・当事者」の生の声を

委員の方々に提供させていただきたく、本アンケートをお送りする次第です。

つきましては、当会が実施したアンケート、並びに添付した以下の資料につきまして、第三部の資料としてではなく、事前資料として、倫理審議会が始まる前に、委員・学会関係者等の方々に共有いただくよう、強く要望いたします。

直前の提出となり、大変恐縮ですが、同審議会でのより充実した議論のため、貴会でご検討賜り、ご対応くださいますよう、心よりお願い申し上げます。

＜ＲＢピアサポートの会事前提供資料一覧＞

１、「ＰＧＴ－M倫理審議会」への事前補足資料提出のお願い
２、「遺伝性疾患患者とその家族を対象としたＰＧＴ－Mに関するアンケート」実施概要
３、「網膜芽細胞腫（ＲＢ）の患者とその家族向けアンケート」回答集
４、「遺伝性疾患患者（ＲＢ以外）とその家族向けアンケート」回答集
５、参考資料（ＨＰ でのアンケート募集時の掲載内容）

２、本意見に係る問合せ先

ＲＢ（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会共同代表　木瀬真紀・野口麻衣子
電話番号：090-7705-4294（木瀬）／080-4019-1608（野口）
メール：rbpeer@yahoo.co.jp
ＨＰ：https://rbpeer.jimdofree.com/

以上

遺伝性疾患患者とその家族を対象とした
着床前診断（PGT-M）に関するアンケート　実施概要

RB（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会
２０１９年１２月２５日現在

【アンケート実施概要】

実施主体：「ＲＢ（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会」
https://rbpeer.jimdo.com/
実施方法：当会 HP 等での告知、HP 入力フォームより回答
集計作業：①氏名はイニシャルに変え匿名化
②住所は詳細記載の場合、市町村までに変更
事前説明：ＨＰに掲載　※別紙参照

実施対象：**①網膜芽細胞腫の患者とその家族**
１回目　２０１８年２月（１カ月間）
２回目　２０１８年３月～２０１９年１２月（随時）
②遺伝性疾患（網膜芽細胞腫以外）患者とその家族
２０１９年９月～２０１９年１２月（随時）
回答数：**①７９件　②３６件　合計１１５件**

※１　実施対象①に対するアンケートの１回目は、当会会員が日本産科婦人科学会に PGT-M 申請を行うにあたり、補足資料として提出することを目的として行った。（２０１８年４月、当該申請と共に提出済み）。２回目は、社会的な議論喚起のため、随時募集を行っていたもの。

※２　実施対象②に対するアンケートは、２０１９年８月に倫理審議会の設置により、網膜芽細胞腫だけでなく、他の遺伝性疾患の PGT-M に関する議論も行われることとなったため、より幅広い意見を審議の場に届けることを目的に新たに募集したもの。HP 等での告知以外に、遺伝性疾患の患者会や団体等に複数告知依頼を行ったが、協力を得られた団体が限られたため、疾患には偏りが見られる。

※３　告知を依頼した団体の中には、「PGT-M に興味がない」「触れたくない」、という理由から協力を得られなかった団体もあり、必然的に PGT-M に関心がある方の回答＝PGT-M を支持する意見が多く見られる。しかし、**本アンケートは、賛成数の多さを主張することではなく、あくまでも患者とその家族の生の声を審議の場に届けることを目的としている。**

※４　アンケート募集にあたり、一般の患者や家族にもわかりやすいよう、PGT-M の説明を記載した上で回答を求めたが、誤った知識（出生前診断との混同や、遺伝確率の誤認等）に基づいた回答も散見される。現在の国内における、患者とその家族の遺伝に関する認識の実態を伝えるため、そのまま掲載した。

【アンケート回答内容】

＜網膜芽細胞腫の患者とその家族向けアンケート＞

●回答者情報
①回答者氏名（イニシャルによる匿名化）／性別／年齢／住所
②患者との関係
●患者情報　※患者が複数いる場合は都度記載
①遺伝形式：両眼性（遺伝性）／片眼性（遺伝性・非遺伝性を問わず）
②基本情報：性別／回答時の年齢
③回答時の治療状況：治療中／経過観察中
④眼球摘出の有無：片眼摘出／両眼摘出／摘出していない
⑤患者の視力の状況（分からない場合は未回答）
⑥遺伝子検査の有無：検査した／検査していない／わからない
⑦患者の婚姻歴：未婚／既婚　※既婚の場合、遺伝した子どもの有無
●意見
・遺伝性網膜芽細胞腫患者の着床前診断について：賛成／反対／どちらとも言えない
→その理由

＜遺伝性疾患患者（網膜芽細胞腫以外）とその家族向けアンケート＞

●回答者情報
①回答者氏名（イニシャルによる匿名化）／性別／年齢／住所
②患者との関係
●患者情報
①罹患している遺伝性疾患名
②基本情報：性別／回答時の年齢
③疾患の日常生活への影響について：
1、支障が著しくある（と感じる）／2、支障がある（と感じる）
3、支障があまりない（と感じる）／4、支障は全くない（と感じる）
④上記③と答えた理由
●意見
・遺伝性疾患患者の着床前診断について：賛成／反対／どちらとも言えない
→その理由

公益社団法人日本産科婦人科学会　関係者様
「PGT-M 倫理審議会」参加関係者　各位
報道関係者の皆さま

「PGT-M 倫理審議会」への資料提出にあたる

個人情報配慮のお願い

RB（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会

当アンケートは、日本産科婦人科学会（以下日産婦）、および「PGT-M 倫理審議会」の場に、患者・当事者の生の声を届けるために募集を行いました。アンケートは信憑性確保のために実名で回収し、当会で匿名化（イニシャル化）処理後、日産婦に提出しております。

回答にご協力いただいた方は当会会員ではない方々が大半です。日産婦、倫理審議会への匿名での提出を了承いただいた上でご回答いただいておりますが、いずれも希少疾患であり、イニシャルや居住地（都道府県）を公表することに抵抗を感じる方もいらっしゃいます。

そのため、この度、倫理審議会委員の皆さまへの事前配付、並びに、倫理審議会での資料公開にあたりまして、委員等、複数の関係者が共有すること、報道関係者等にも公表されることを鑑み、

①名前の完全非公表化
②都道府県→居住地域のブロック化（全国 6 カ所）

を行いました。

日産婦、並びに倫理審議会委員等の関係者の皆さまにおかれましては、希少疾患患者とその家族の個人情報にご配慮いただき、必要以上の拡散、資料の転送等にはご留意くださるようお願い申し上げます。

また、報道関係者の皆さまにおかれましては、アンケートの内容を記事・番組等で取り上げる場合、事前に当会にご一報いただき、個人情報に関する最大限の配慮を行った上での報道をお願い申し上げます。

日本産科婦人科学会　倫理審議会提出資料

着床前診断（PGT-M）に関するアンケート回答集
網膜芽細胞腫（RB）患者と家族向けアンケート

２０１９年１２月

RB（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会

＜網膜芽細胞腫（RB）の患者とその家族向けアンケート回答集＞

1 ----------

2018/3/8, Thu 12:35

●回答者

①匿名１／女性／３５歳／近畿地方

②ア、本人、

ウ、母親

●患者１（回答者）

①両眼性

②女性／３５歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤残った方は視力に問題ありません

⑥検査した

⑦既婚（子供あり／遺伝あり）→２人以上、遺伝／非遺伝どちらもいる→●患者２へ

●患者２（回答者の子）

①両眼性

②男性／１歳

③経過観察中

④摘出していない

⑤ →遺伝している子どもがいる場合、その子の治療経過や現在の状況など書ける範囲で:

⑥検査した

⑦未婚

※治療経過

→生後３週間で腫瘍発覚。そのまま地元阪大病院でＶＥＣを６クール行い、レーザー治療をおこなうも網膜播種があり、原発腫瘍が大きくなってきたために国立がんセンターに転院。右目は眼動脈注５回。レーザー５回。左目は眼動注８回。レーザー10 回。硝子体注入４回。上記にて約１年６か月間の治療を終えたのち経過観察に入る。

ただし黄斑部に大きな腫瘍の瘢痕があるために、視覚障害が残った。

●賛成

→私は結婚するまで自分が病気だったという自覚はありませんでした。

日常生活も普通に出来ていたし、残った目の視力は良かったので何の不便もありませんでした。この内容だけだと、網膜芽細胞腫は【命は助かる病気だし、治療が終われば日常生活は普通におくれる病気】だと思われるかもしれません。もちろん過去には何度か目の

ことでからかわれたり嫌な思いもしましたが、容姿でからかわれること、また片目が変な見た目であるコンプレックスは自分が強くなればそれで解決することだと思っていました。

私は自分が遺伝病だと知った時から、なんとか遺伝を防ぐ手立てがないか、毎日寝れなくなるくらいインターネットで調べ、自分なりに動き、実際に病院に数件問い合わせをしたりしました。

でも、その時はどこの病院でも、『今はどうすることもできない、生まれてから早期発見、早期治療をするしかない、、』と言われていました。でも、早期発見早期治療ができるのなら、私のように目を摘出しなくてもよいだろうし、治療も軽くすむだろう。こんな私でも子供を望んでもいいのかもしれない。そう思っていました。しかし実際は違いました。

遺伝のことを甘く見ていました。一人目は幸いにも遺伝しませんでしたが、２人目で遺伝していました。子供が生まれたら一か月くらいで病院に検診しに来て、と言われて心の準備をしていましたが、実際は、、生後三週間で私が息子の白色瞳孔を見つけて病気が発覚しました。しかも発覚した時にはすでに腫瘍は大きく、視神経に接しており抗がん剤で腫瘍が小さくならないと転移するので両方摘出する可能性もあると言われました。

２人目は 38 週で生まれたので、予定日通りにうまれると生後すぐ病気を見つけたことになりますが、すでにこのような状態でした。早期発見、早期治療というのは意味のないことなんだなと、その時に思いました。

子供に病気が遺伝したとわかった時、自分の容姿の悩みなんか比較にならないくらい辛く、苦しく、私はこの病気の他にも 8 年くらい心の病気を患ったりしたとこもありましたが、そんなこと比較にならないくらい、今まで生きてきた中で一番苦しかったです。

子供が先天性の病気で生まれてくることは他のご家族でも起こることですが、それは親のせいではありません。でもこの病気は親の遺伝子を受け継いで病気になってしまうので、言葉は悪いですが親のせいです。「あなたのせいではない」と言われてもそう思ってしまいます。自分の子供を、自分の遺伝子のせいで病気にさせてしまったのですから。

自分のせいで、かわいい我が子を病気にしてしまった、、とてつもない罪悪感に打ちのめされます。今でもその時のことを鮮明に思い出しますし、苦しいです。病気を告知されたときはパートナーの親にもなんといって詫びたらいいか言葉が見つからず、子供と２人で死んで消えてしまいたいとも思っていました。

結局、早期発見できても軽くすむ訳ではありませんでした。眼球温存治療は現在国立がんセンターでないとできないので、毎月新幹線で通います。治療自体の補助は国からありますが交通費は生活を圧迫し、母親が付き添いをしている間は、上の子は他の親族に世話をお願いしなければなりません。上の子はまだ小さいので私が入院付き添いで不在になるものですから、毎回入院するたびに情緒不安定にもなりました。一回の入院自体は１週間と他のがんに比べたら短いかもしれませんが、遠方での治療、入院は、他の家族、親族、金銭問題を巻き込みます。

最終的に治療は一年半にもおよび、残念ながら両目の視覚障害も回復しませんでした。息子は親の顔も鼻と鼻がぶつかる距離でないと認識できず、学習に支障がでると予想されます。私は『自分のせいで、我が子の視力を奪ってしまった』という罪悪感は一生消えないと思います。

網膜芽細胞腫は命は助かる病気かもしれませんが、息子のように早期発見早期治療しても腫瘍が胎児の段階ですでに大きくなることもあり、そうすると一生視覚障害をともなって生きていかなければなりません。もちろん薬で抑えられたり治るものではありません。

私は、もうこのような思いをしたくはありませんし、息子にも同じ思いを絶対に絶対に、させたくはありません。でも、やはり子供はいいものですから、息子にも将来は家族を持って、自分の子供を持つことの喜びを知ってもらいたいとも思います。

もし着床前診断ができなければ、私たちは子供を諦めなければいけないのでしょうか？それとも、視覚障害になることを覚悟で賭けのような出産をしなければいけないのでしょうか？

着床前診断は倫理的に難しい問題であることはわかりますが、遺伝を防げる方法が他にないのであれば、これにすがるしかありません。遺伝の問題は、国や専門機関の方が考えているよりも、当事者にとってもっともっと辛くそして深刻なものであるとおもいます。

病気と闘ってきた患者が、今度は自分のことよりも辛い子供の遺伝の事で苦しまなくて済むよう、どうか着床前診断の選択肢を増やしていただけますようお願いします。

2 ----------

2018/2/14, Wed 21:50

●回答者

①匿名２／女性／３４歳／関東地方

②ア、本人

ウ、母親

●患者１（回答者本人）

①両眼性

②女性／３４歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤左眼摘出、右眼は放射線治療による後遺症（白内障）で眼内レンズ装着。視力は矯正して 0.5～0.7 前後

⑥検査した

⑦既婚（子供あり／遺伝あり）→●患者２へ

●患者２（回答者の子）

①両眼性

②男性／１歳１０ヶ月

③治療中

④摘出していない

⑤右眼は胎児期の腫瘍による黄斑形成不全により視力なしと見込まれていたが、左眼は局所治療による出血で失明状態。右目の視力（０．１程度か）で日常生活はほぼ支障なし。

⑥検査した

⑦未婚

※治療経過

妊娠前に私の遺伝子検査を行い、妊娠後、出生前診断（羊水検査）で抽出した胎児の遺伝子を調べてくれるところを探し、出産前に遺伝が発覚しました。一連の自己負担費用は５０万円ほどでした。

生後７日目に両眼に腫瘍が見つかり、翌日から国立がんセンターに入院。生後１ヶ月半までに全身抗がん剤治療（VEC）２クール、その後２ヶ月から両眼レーザー（数えてない)、眼動脈注入右８回、左６回、冷凍凝固右２回を経たところで、左眼は生後１１ヶ月で一度経過観察となりました。

右眼は視神経浸潤の可能性のため１歳を前に摘出を勧められましたが、温存を選び、当時国内ではほとんど例がないとされた眼球温存のための陽子線照射を２５回（約１ヶ月半)。その後、右眼は経過観察となりました。１歳３ヶ月の時でした。

その陽子線終了後の翌月、１歳４ヶ月で左眼の腫瘍が再発、眼動注を追加で３回（計左９回)、硝子体注射５回、レーザー数回を経て、来月から経過観察になるかの判別待ち。

●賛成

→（私のこと）

母親である私は、生後３ヶ月で両眼性と診断され、即時左眼摘出、右眼は放射線治療後に原発腫瘍は経過観察となりました。

２３歳で放射線治療の後遺症である白内障が進行し、眼内レンズ装着手術、以降、眼鏡による矯正視力は体調により、0.5〜0.7 程度。普通より刺激に弱いため、角膜の傷などでかなり変動があります。

子供への遺伝の確率を知り、結婚、出産自体を悩みました。夫や親族の理解と、「早期発見早期治療で温存治療も可能」との前主治医の言葉を支え、事前の遺伝子検査、カウンセリングなどを経て妊娠しました。

出産前にどうしても遺伝が知りたいと思い、羊水検査を引き受けてくれる病院を探し回りました。当時は関西に住んでおり、東京の大学病院で検査ができると聞き、計４

回、事前カウンセリング、事前検査、羊水検査、結果を聞くために往復しました。羊水検査から遺伝子を抽出・培養し、アメリカでの検体検査を経て、遺伝がわかりました。ただ、主治医には「生まれるまで何もできない」と言われました。

（長男のこと）

生後７日時点で両眼に発症を確認。その時点で右眼は腫瘍により黄斑が正常に形成されておらず、視力は望めない状態でした。生後１０日目～１歳１０ヶ月になった現在まで、治療は断続的に続き、短期・長期を問わず入院回数は約２０回。全身麻酔による手術回数は少なくとも１５回、抗がん剤治療と陽子線治療はそれぞれ４０日前後の入院でした。

保険適用外も含め、現在の国内医療で受けられる最善かつ最速の遺伝子検査、治療を行ってきたつもりです。それでも万全の視力は望めず、治療中は家族や両親との軋轢もたくさんありました。辛うじて眼球温存はできていますが、本来摘出を勧められていたものであり、温存したのは親のエゴです。しかもその眼球の視力はありません。
「胎内」というできうる限り最も早期に病気を発見しましたが、眼球も視力も温存は望めませんでした。これが現実です。

遺伝が分かった時から何度も覚悟して、何度も結果に裏切られ、何度も諦めてきました。１歳を前に視神経浸潤の可能性が出てきて、息子の右眼の摘出を勧められた時、医学的にそれが最善の方法と理解していても、「これだけ辛い治療を新生児からやってきて、結局視力も眼球も守れないのか」と絶望しました。

「摘出で生検しないと浸潤の状態は分からず、最悪命に関わる」「賭けかもしれない」と言われても、自分が義眼の生活を送る中で、普段はもう慣れて気づかない劣等感、諦め、周囲の目、容姿へのコンプレックス、不完全であるという表現しようのない喪失感を子供にも味わわせてしまうということがどうしても受け入れられず、陽子線決断までの１ヶ月間は毎日泣いて過ごしました。子供が愛しくて仕方ないのに、顔を見るだけで自分のせいで辛い思いをさせていることが苦しくて、夜はほとんど眠れない日が続きました。同時に、視神経浸潤や転移の恐怖におびえ続け、子供が十数分ほど泣き止まないだけでがんセンターにタクシーで駆け込もうとしたこともあります。

精神状態は異常だったと思います。そこまできて初めて、「自分は普段『どうってことない』と言っている自分の疾患が、こんなにも辛かったんだなぁ」と実感しました。

（遺伝したことへの思い）

私は義眼でも、視力に制限があっても今幸せです。遺伝を分かった上で長男を産んだことに一切後悔はしていません。

でも、「次にまた、１／２の確率に賭けて出産をするか」と問われたら、「もうあの辛さは二度と経験したくない、子どもに辛い思いをさせたくない、次子は産まない」と答

えます。「疾患や障害を持って生まれてきた子が幸せかどうか」という問題と、「子供を健康で産んであげたい」という問題は、別問題です。

自分の子供が健康で不自由なく育つことを望まない親はいません。障害を受容して前向きに生きることができているからといって、「障害が起こりうるリスク」を回避できるのであれば、それを選ばない親はいないと思います。

小児疾患であるがゆえに、治療は生まれたばかりの最愛の子供の「命」と引き換えに、「眼球」や「視力」を奪う判断を迫られます。生存率が高いからこそ、結婚や出産の時に苦しんでいます。様々な治療法が開発された今でも、眼球摘出率は高いです。

私は晩期合併症の年齢になり、体の不調があると、２次がんの可能性に怯えています。他人より発がんリスクが高く、子供の成長をどこまで見られるかにも不安を感じています。そして、何も罪はないのに。私の治療の際だけでなく、「孫にも遺伝させてしまった」と、苦しむ私の両親を見るといたたまれません。

（将来への希望）

私や夫よりも長い期間、長男と共に生きていける弟妹が欲しいと思っています。生後直後からこれだけ辛い思いに耐えてきた長男が、成長した後に結婚や子供をもつに至った時、また低くない確率に苦しむとしたら、それは他ならぬ私のせいです。道を拓き、憂いなく子供を授かるという幸福を、長男にも経験して欲しいです。

遺伝を避けて健康に産むことが技術的に可能であるならば、私がこれまで抱えてきた、人生の中で最も大きな苦しみは解決します。

同じ不安や恐怖を、長男だけでなく、全国の同じ疾患の患者本人やそのご両親が味わっています。それでも、果たしてRBは本当に「重い遺伝病」に値しないのか、と疑問をぬぐえません。視力を失うこと、顔貌に影響すること、後遺症におびえること。命は助かっても、そのハンデを背負って社会で生きていくことは、決して楽ではありません。

皆様の理解を賜り、一刻も早いRB患者への着床前診断の適用を、心からお願い申し上げます。

3 ----------

2018/2/12, Mon 23:52

●回答者

①匿名３／女性／２７歳／関東地方

②ア、本人

●患者

①両眼性

②女性／２７歳

③経過観察中
④片眼摘出
⑤右目を摘出しました。左目は 1.2 程度の視力があります。
⑥検査していない
⑦未婚

●賛成
→もし将来子どもを生むとなったときに、子どもに遺伝させたくないです。
命は助かるかもしれないけれど、目が見えるのと見えないのでは、その後の人生が大きく変わります。
　原因の遺伝子が特定されていて、未然に防ぐ技術もあるのに、それを選択できないなんておかしな話だと思います。
　患者でも患者の家族でもない人に「命の選別」だと言われたくないです。きれいごとだけでは子どもを育てていくことはできません。
　現時点では国内で網膜芽細胞腫の着床前診断が認められた事例はないとのこと、
これが今後どうか認められるようになってほしいと思い、私もわずかながら力になりたいと思い、回答させていただきました。

4 ----------

2018/3/26, Mon 22:12

●回答者
①匿名 4 ／女性／４５歳／近畿地方
②ア、本人
　ウ、母親

●患者 1 （回答者本人）
①両眼性
②女性／４５歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤矯正力 0.1
⑥検査した
⑦未婚（子供あり／遺伝あり）

●患者 2 （回答者の子）
①両眼性
②男性／１８歳
③経過観察中
④片眼摘出

⑤視力は裸眼 0.15 矯正視力 0.2

→生後 3 週間で、片目摘出。その後抗がん剤治療。1 歳半で再発、抗がん剤治療、光凝固治療。視力は裸眼 0.15 矯正視力 0.2 小学校までは地域で、中学校から視覚特別支援学校へ進み、高校は本科保健理療科であんま、マッサージの勉強をして、今年 4 月からは、専攻科理療科で、鍼灸の勉強をします。

⑥未回答

⑦未回答

●どちらとも言えない

→私の場合は、同じ病気なら気持ちがわかってあげれると思ったので、でも、違う病気とわかったなら、どうしてただろうと思うから。

5 ----------

2018/2/12, Mon 23:52

●回答者

①匿名 5 ／女性／３２歳／北海道・東北地方

②ア、本人

ウ、母親

●患者（回答者本人）

①両眼性

②女性／３２歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤片眼０．２

⑥検査していない

⑦既婚（子供あり／遺伝あり）→●患者２、●患者３へ

●患者２（回答者の子）

①両眼性

②男性／3 歳 7 ヶ月

③経過観察中

④摘出していない

⑤左目は黄斑部に腫瘍があり見えていない

⑥検査していない

⑦未婚

●患者３（回答者の子）

①両眼性

②女性／1 歳 8 ヶ月

③経過観察中
④摘出していない
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→私は 2 人の子どもに遺伝しました。産む前から 50%の確率だと夫婦共に覚悟はしてはいましたが、実際に発症してしまうととてもショックで、自分を責めました。子ども達に辛い思いをさせている、私は子どもを産んではいけない人間だったんじゃないか、と考える日々でした。今でも子どもの将来を思うと、とても不安です。なので、私のような思いを子ども達にはさせたくない。今は無理でも、子ども達が大人になる頃には、何の不安もなく子どもが欲しいと思えるように、着床前診断には賛成です。

6 ----------
2018/2/12, Mon 20:25
●回答者
①匿名 6 ／女性／２５歳／関東地方
②ア、本人、
ウ、母親
●患者１（回答者）
①片眼性
②女性／２５歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤未回答
⑥検査していない
⑦既婚（子どもあり／遺伝あり）→●患者２へ
●患者２（回答者の子）
①両眼性
②男性／１歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成

→着床前診断、賛成です。と、言っても今私自身がやるかやらないかは置いときます。ただ息子が大人になって考えた時にそういう選択があってもいいと思っています。むしろ喜んで手を貸すと思います。主人も賛成と言っていました。

7 ----------

2018/2/12, Mon 22:09

●回答者

①匿名７／女性／５１歳／近畿地方

②ア、本人

●患者

①片眼性

②女性／５１歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤片眼 0.9～1.5　年齢的にピントが合いにくい日があります

⑥検査していない

⑦既婚（子どもあり／遺伝なし）→子ども２人、遺伝なし

●どちらとも言えない

→私自身が義眼を使用していて、辛い思いをすることがあるので、防げる病気や障害は防いだ方がいいという考えをもっています。でも、受精卵はもう命です。

異常があるなしにかかわらず大切な命です。それを選別することは悲しいことだと思います。自分を、自分の病気を否定されているのと同じだと思うからです。いろんな思いがあるでしょうから、その人その人の答えが正解なんでしょうね。

こうあるべき！ではなく、柔軟であってほしいです。

8 ----------

2018/2/17, Sat 23:13

●回答者

①匿名８／女性／３２歳／中国・四国地方

②イ、配偶者

ウ、母親

●患者１（回答者の夫）

①両眼性

②男性／３１歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤未回答
⑥検査していない
⑦既婚（子供あり／遺伝あり）→下記●患者２へ
●患者２（回答者と患者１の子）
①両眼性
②女性／２歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤日常生活には問題ない。髪の毛や小さなごみも拾うことができる。
⑥検査していない
⑦未婚
→治療経過
生後 21 日目に眼底検査にて両目に腫瘍あり。１ヶ月目より VEC１クール開始。２ヶ月目より国立がんセンターにて治療開始。レーザーのみ 3 回、眼動脈注入 3 回、冷凍凝固(レーザー併用)9 回、右目アイソトープ１回、左目冷凍凝固１回。
局所治療を開始して１年半後、経過観察。その後１０ヶ月経過したが再発なし。ただ網膜の引っ張りが強くなっているため、腫瘍の状態が見えにくい。
●賛成
→２つあります。私は旦那が両眼性で娘に遺伝しました。生後 21 日目に眼底検査をして、すでに両目とも数個の腫瘍がありました。その後すぐに抗がん剤治療を始め、がんセンターにて局所治療もスタートしました。それでも視力が保証されませんでした。まだ幼いため視力検査はできませんが、冷凍凝固やアイソトープの影響で視力が低下していると主治医から話がありました。どんなに早く治療をスタートできても視力が保証されないこと、腫瘍のできた場所によっては摘出も十分ありえることが１つです。
２つ目は娘の子どもにも遺伝する可能性があることです。将来娘が結婚するのか、子ども望むのかは分かりませんが、娘に多くの選択肢を残してあげたいと思います。

9 ----------
2018/2/12, Mon 17:52
●回答者
①匿名９／女性／未回答／近畿地方
②イ、配偶者
ウ、母親
●患者１（回答者の夫）
①片眼性
②男性／未回答

③経過観察中
④片眼摘出
⑤未回答
⑥検査していない
⑦既婚（子どもあり／遺伝あり）→●患者２へ
●患者２（回答者と患者１の子）
①両眼性
②男性／2 歳 7 か月
③経過観察中
④摘出していない
⑤左目は真ん中に腫瘍があり視力は望めない
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→遺伝するかしないか分からないまま産んで、遺伝したと分かった時のショック、治療に立ち合うことの精神的、肉体的な辛さを知っているので。
息子が結婚して家族をもつことを考えた時に、出産方法を選択できるようになっていてほしい。安心して子供を産んでほしい。

10----------
2018/3/1, Thu 18:20
●回答者
①匿名１０／女性／４２歳／関東地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性
②女性／３歳
③治療中
④両眼摘出
⑤全盲
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→遺伝性ならやるべきです。やはり健康な状態で生まれるのが一番だと思う

11----------

2018/2/12, Mon 22:32

●回答者

①匿名１１／女性／３８歳／中国・四国地方

②ウ、母親

●患者１（回答者の子）

①片眼性

②男性／１０歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤残った目は近視

⑥検査していない

⑦未婚

●患者２（回答者の子）

①片眼性

②男性／４歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤残った目は問題ない

⑥検査していない

⑦未婚

●患者３（回答者の子）

①両眼性

②女性／４歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤残った目は問題ない

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→うちの子は３人とも網膜芽細胞腫です。私たち夫婦、そして親戚にもこの病気の人はいません。

長男は運良く生後４ヶ月で病気が発覚しましたが、腫瘍が大きく即摘出しました。おそらく胎児の時から腫瘍ができていたと言われました。

次男と長女は双子です。次男は生後４日で病気が発覚しました。0ヶ月のうちから治療を開始しましたが、再発を繰り返し、４歳まで治療を繰り返しましたが、結局摘出となり

ました。広島から東京へ毎月通うことは、金銭的にも精神的にも負担で、本人はもちろん、他の家族にも大きな苦痛でした。

長女も双子の兄と同じく生後 4 日で病気が発覚し、0 ヶ月から治療を開始しましたが、2 歳になる前に摘出、その後眼窩に再発し、一年間の抗がん剤治療、大量化学療法と自家移植、遠い関東の病院で陽子線治療と、とても大変な治療をしてきました。その結果、今は元気にしていますが、皮膚や骨の成長は止まり、見た目もかなり変わってしまい、義眼もうまく入らないため精神的な苦痛を味わっています。義眼の調整も頻回で、ゆくゆくは形成手術を繰り返すことになると思います。また、たくさんの抗がん剤を使用してきたので、二次がんや晩期障害の不安は常につきまとっています。

3 人の子どもは 3 人とも片目が義眼になっただけで、今は日常生活を送っています。確かに生存率は高い病気です。でも、ここまで来るのに本人たちも家族も苦しい思いはたくさんしてきました。そして、その苦しみや再発、二次がんへの不安は今後も続きます。

その上、将来自分の子どもを持とうとした時に、遺伝することへの不安を抱え、そしてもし遺伝してしまった時には、自分の病気のせいで…と私以上に自分を責め、苦しむかと思うと、悔しくてなりません。

ただでさえ不安はたくさんあります。着床前診断という選択肢があり、それを選択するかどうかは本人たち次第としても、選択肢があるというだけで、救われるのではないかと思うのです。

更に話は変わりますが、私自身、2 人目はゆったり子育てをしたいと思っていたところに双子が産まれたこと、また、産まれた双子がこの病気で順番に入退院を繰り返し、バタバタと子育てしてきて楽しめなかったこと、双子が親戚の赤ちゃんを可愛がることなどから、もう 1 人子どもがいてもいいな、今度こそゆったり楽しく子育てしたいな、という気持ちがないわけではありませんが、遺伝のことを考えたら、絶対に妊娠してはいけない、という恐怖感に襲われます。

もしも着床前診断ができるのなら、もう 1 人産むという道を選ぶかもしれません。

重篤な疾患かどうかはその疾患を持った当事者が決める事であって、専門家であっても重篤な疾患かそうでないかを決める事に疑問を感じます。だから、網膜芽細胞腫も着床前診断が可能な疾患にしてもらい、するしないの選択肢を与えてもらいたいと思います。

12----------

2018/2/13, Tue 11:38

●回答者

①匿名１２／女性／３９歳／関東地方

②ウ、母親

●患者１（回答者の子）
①両眼性
②男性／２歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●患者２（回答者の子）
①両眼性
②男性／１歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→次男は羊水検査をしていますが、そのとき発見できていれば、もっと早く治療できたのにと思うことがあります。両親のどちらかが発症していれば、着床前診断で心構えができますし、産まない選択もあると思います。私どものように両親が発症していないケースでも、羊水検査で発見できれば、産まない選択も、新生児から治療する選択も出来ます。
治療しなければ生きられないのであれば、重い遺伝病であると思います。医療は命を救えれば、障害が残ってもＱＯＬが低くても仕方がないのだと思いますが、障害のあるつらさは、患者でなければ理解できません。生きていれば素晴らしいことにかわりありませんが、私個人としては、出来たら子どもにつらい思いをさせたくないのです。
生命倫理に反するのかもしれませんが、遺伝させずに産みたいと考える親に力を貸していただきたいです。我が子が将来、子どもを作りたいと思ったときに、選択肢が多くなることを望んでいます。

13----------
2018/2/23, Fri 07:56
●回答者
①匿名１３／女性／３９歳／関西地方
②ウ、母親
●患者
①片眼性

②男性／4 歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤片眼視力 1.0
⑥わからない
⑦未婚
●どちらとも言えない
→子供は片眼単発性で家族歴なし。それまでは着床前診断に関して答えが出せずにいましたが、子供の遺伝子検査を考えるにあたり、着床前診断は選択肢として必要ではないかという気持ちになりました。
網膜芽細胞腫は現在早期発見であれば命は助かる確率は 90%をこえてきます。しかし治療法は確立されておらず命は助かっても目の保証はどこにもありません。どんなに早く見つけて対処しても目や視力を失う可能性はあり、治療は軽くすむとは言えない。温存治療ができるようになったとはいえ未だに摘出することもメインの治療法。遺伝性の場合その先に脳への疾患、二次がんの可能性も抱える。
遺伝の確率は 50%、それを分かった上で何も対処できないというのはあまりにもつらく、今の技術で選択肢を用意できるのであれば、今この時代で可能なのであれば、因子を少しでも次世代に受け継がない、子供を諦める、賭けに出る、それより他の選択肢があってもいいのではないか。と。
ただし、日本でまだ遺伝カウンセリングが治療中に行われておらず病中、病後の親子の知識を含めたケアが圧倒的に不足していると思います。親がよく知らないため、子供もあやふやに伝え聞いていることもある。遺伝性、非遺伝性に関わらず、成人して望めば検査→カウンセリングではなくもっと早い段階で専門家に話を聞くことができ、親は子に伝えるべきことを伝えることができるようになること。遺伝の知識、それに付随する将来の可能性についてしっかり話を聞き考えられる土台を持つ体制を作ること。（これは遺伝子検査をするしないではなく、カウンセリングの重要性です）
その上での着床前診断にしなければ、破綻しかねません。そういう意味では現段階の着床前診断は反対です。そこがクリアされれば賛成です。※治療法が確立されれば別です。
トータルでは現在どちらとも言えないという気持ちです。

14----------
2018/2/21, Wed 20:35
●回答者
①匿名１４／女性／４３歳／関東地方
②ウ、母親
●患者

①両眼性
②男性／２歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→病気が遺伝しない方法があるなら、心配なく妊娠、出産出来ると思うので賛成です。

15----------
2018/2/21, Wed 00:20
●回答者
①匿名１５／女性／３６歳／関東地方
②ウ、母親
●患者
①片眼性
②男性／２歳
③治療中
④摘出していない
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→自分ではなく子供の将来に関係するのことなので、やるやらないは本人次第ですが、選択肢が増えればいいと思います。治療は長期にわたり、辛いことなので、できればこの病気にかからない子供を授かってほしいです。

16----------
2018/2/20, Tue 16:51
●回答者
①匿名１６／女性／３４歳／関東地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性
②女性／２歳半

③経過観察中
④片眼摘出
⑤日常生活は問題なさそうにみえます。視力検査はしてません。
⑥検査した
⑦未婚
●賛成
→両眼性である以上この子が大人になり子供が欲しいと思うようになった時に、５０パーセントの確率をどう受け止めるかは本人の意思を尊重しますが、やはり後悔だけはして欲しくないので、より多くの選択肢があった中で最善の方法をとって欲しいと思います。着床前診断が出来るというだけでも未来的には希望が持てると自分は思います。

17----------
2018/2/19, Mon 23:39
●回答者
①匿名１７／女性／２９歳／近畿地方
②ウ、母親
●患者
①片眼性
②男性／1 歳 5 ヵ月
③治療中
④摘出していない
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→現在まだ治療中で、今のところ左目だけなので片眼性だろうと言われてますが、遺伝する可能性があるには変わらないので、子供の将来の事はずっと不安に思っていました。
もし遺伝しても早期発見できる病気で、生存率も高いことも分かっていますが、腫瘍が出来る場所によっては視力が期待できなかったり、抗がん剤治療のせいで二次がんの不安と戦っていかないといけない事には変わりありません。
出来れば誰だって病気を持って産まれたくないし、親としても健康に産んであげたい。それは誰もが思う事だと思います。着床前診断で分かるのならば絶対この病気に対しても認めてほしいと思います。
着床前診断で分かることによって、今治療中のこの子が、将来、自分のせいで遺伝させてしまうかもしれないからと家族を持つ事を躊躇わずに少しでも前向きにいれたらいいなと思います。

18----------

2018/2/19, Mon 00:30

●回答者

①匿名１８／女性／３５歳／北海道・東北地方

②ウ、母親

●患者

①片眼性

②男性／3歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤小さいため、視力検査はまだしていませんが、今のところ視力はあると思われます。

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→こんな辛い病気でつらい思いやつらい闘病、いろんなつらさを経験するこどもや親、その他の家族をこれ以上増やしたくない！こんな計り知れない辛い思いをさせたくない！少しでもこういった人達を減らせたら・・・どうにか防ぐことができるのなら・・・ただただ、こども達を守りたい！それだけです！

19----------

2018/2/17, Sat 18:05

●回答者

①匿名１９／女性／５５歳／九州・沖縄地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②女性／２５歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤片眼視力矯正 0.8

⑥検査した

⑦未婚

●賛成

→子供は独身ですが、この病気により 出産、結婚にかなり慎重になっているようです。親としては人並みに結婚、出産を望んでいますが、もしも遺伝した場合の事を考えると、私と同じ経験(治療の大変さ)をさせたくないのが本音です。もし診断が可能なら色んな可

能性が拓けてくると思います。

20----------
2018/2/17, Sat 01:43
●回答者
①匿名２０／男性／３１歳／九州・沖縄地方
②エ、父親
●患者
①両眼性
②男性／２歳
③治療中
④摘出していない
⑤視力検査はできないが、視野は狭いとまでわかっています。
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→生まれてからずっと頑張って手術とかして乗り越えていってるので、これ以上将来のことで苦しませたくない。遺伝する確率がある以上、結婚も出産も沢山の問題が出てくる。安心させてあげたい。

21----------
2018/2/15, Thu 15:21
●回答者
①匿名２１／女性／２９歳／関東地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性
②女性／２歳
③治療中
④摘出していない
⑤右目は明暗が分かるものの、ほとんど見えてはいない。左目は問題なし。
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→着床前診断というと、周りの方々にとってまだまだ馴染みのない言葉だと思います。私も子供がこの病気にならなければ、詳しいことはわからないままだったと思いま

す。私と旦那は目の病気でもなんでもありません。何も気にせず育ってきました。しかし娘の唐突な遺伝の病気の宣告。まだ2歳で何もわかりませんが、この子が大きくなるにつれて色々な問題に直面することは避けて通れない道。

私と旦那は将来の選択肢を狭まれることなく、普通の人たちと同じように選んで進んできました。娘は私達と同じようにはいきません。必ず遺伝が問題になります。女の子ですから、私と同じように幸せな結婚して健康な子供を授かってほしいと思うのは親として当たり前のこと。その遺伝の問題にぶつかった時、「なんで私だけこんな体に産んだのよ！」と責められても何も言い返すことはできないと、いつもそんなシュチュエーションを描いてしまいます。

そんな時、着床前診断が認められて主流になれば、娘の選択肢は広がります。本人がそれを選択するかしないかは置いといて、まず娘を含め同じ病気の人たちの選択肢を増やすことが重要だと思います。人それぞれ病気であれなかれ、幸せになる権利はあります。自由に人生を選択する権利はあります。どうか1人でもこの着床前診断で幸せになれるというのであれば、ぜひひとつでも選択肢を広げて頂ければと思います。

よろしくお願い致します。

22----------

2018/2/14, Wed 23:16

●回答者

①匿名２２／男性／４０歳／近畿地方

②エ、父親

●患者

①片眼性

②男性／6歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤片眼１・２

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→その理由（出来るだけ詳しくお書きください）：「命に関わるような病気」を我が子に遺伝させずに済むなら。命は助かったとしても、両目ないしは片目を犠牲にしてしまう様な病気を遺伝させずに済むなら。温存に成功したとしても、視野・視力に影響を及ぼしてしまう様な病気を遺伝させずに済むなら。

23----------

2018/2/14, Wed 22:49

●回答者

①匿名２３／女性／３１歳／近畿地方

②ウ、母親

●患者

①片眼性

②女性／0 才 5 ヶ月

③治療中

④片眼摘出

⑤

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→娘は網膜芽細胞腫で眼球摘出しました。生きるための選択をして、その選択に後悔はありませんが、やはり摘出はしたくなかったです。患児の親としては、「こんな辛い思いをする人はもう増えてほしくない」そう思います。

この病気は癌です。生存率は高いとはいえ、命にかかわることがもちろんあります。着床前診断でもし避けることができるのなら、避けるに越したことはないのでしょうか。

また、娘がこれから生きる上での選択肢を広げたいという意味でも、賛成を選びました。

24----------

2018/2/14, Wed 14:49

●回答者

①匿名２４／女性／未回答／関東地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②女性／２歳

③治療中

④片眼摘出

⑤右眼は摘出。左眼は現在 0.4 で視野障害あり。

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→娘は特発性両側性網膜芽細胞腫です。遺伝性ではないので発症原因は不明。この子か

ら始まる遺伝の連鎖を止めることができるなら、止めたいです。

25----------

2018/2/13, Tue 23:12

●回答者

①匿名２５／女性／３４歳／近畿地方

②ウ、母親

●患者

①片眼性

②男性／２歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤視力検査はした事がありませんが、右目には腫瘍がないので、よく見えていると思います。

⑥していない

⑦未婚

●賛成

→愛する我が子が 1/2 という高確率でガンになってしまうかもしれない…辛すぎる現実です。網膜芽細胞腫が 10 年生存率の高い小児ガンと言われているのは、強膜という強い？膜のおかげで、なかなか転移しにくいことと、抗がん剤治療や放射線治療のお陰だと思うけど（他の小児ガンも同じ…）、最終治療手段が眼球摘出だからだと思う。転移していない内に摘出すれば、生存率は高い。

当たり前の事と言えば当たり前の事だけど、命と引き換えに失うものが大き過ぎる。視力と目の両方を引き換えにしか命が助からない…。これは、とてつもない事だと思う。

親であれば誰しも、子供が健康で生まれてきてくれること、そして病気やケガをせず元気に育って欲しいと願っていて、それは親だけではなく、子供自身も同じ。まだ幼い子供達は自分の病気を理解出来ないけれど、子供自身も健康で成長出来る事が良いに決まっている。そんな想いで着床前診断する事が命の選別になるのかな？と疑問で仕方ありません。

着床前診断という行為は、確かに異常の無い受精卵を子宮に戻す事から命の選別をしていると捉えられているのかもしれない。でも、もし遺伝して網膜芽細胞腫が発症してしまったら、辛い抗がん剤治療をしなければいけないし、早期発見出来ても視力が無くなったり、眼球摘出しなければいけない事ももちろんあり、そのような子供も親も辛い事を回避出来る着床前診断は命の選別とは思わない。

生まれてくる子供の人生を一番に考えると、着床前診断が出来る選択肢があることは素晴らしい事だと心から思うから。

26----------

2018/2/13, Tue 17:49

●回答者

①匿名２６／男性／３４歳／関東地方

②エ、父親

●患者

①片眼性

②女性／3歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤未回答

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→倫理的な観点から難しい問題とは理解しているが、娘の RB に関して言えば早期発見出来なかった事を後悔している。着床前診断で何らかの異常が発見出来るなら、越した事はない為、着床前診断に賛成します。

27----------

2018/2/13, Tue 17:33

●回答者

①匿名２７／女性／３３歳／関東地方

②ウ、母親

●患者

①片眼性

②女性／3歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤右目は摘出済で義眼　左目は今後視力検査します

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→小児がんの中でも遺伝性が高いものである事がわかっており、着床前診断を行う事で病気の発症を未然に防ぐ事ができるため、積極的に実施すべきだと思う。

28----------

2018/2/13, Tue 17:08

●回答者

①匿名２８／女性／３６歳／中国・四国地方

②ウ、母親

●患者

①片眼性

②女性／2 歳 3 ヵ月

③経過観察中

④未回答

⑤未回答

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→自分の子供が網膜芽細胞腫であることに気付いてあげるのが遅かったので、早期発見に繋がるなら、早くから治療出来る為。

29----------

2018/2/13, Tue 15:47

●回答者

①匿名２９／女性／３４歳／北海道・東北地方

②ウ、母

●患者

①両眼性

②男性／4 歳

③経過観察中

④摘出していない

⑤右側ほぼ視力なし、左側は不明ですが日常生活にあまり支障はないように思います。

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→息子は両眼性で、将来配偶者を迎える場合に出産のことで悩んでほしくないからです。選択肢がないとやはり悩むと思うので。親としても息子に将来的に遺伝の話をする場合、子供に遺伝する病気だということは話をするつもりです。その時に選択肢として、着床前診断もあるから安心して結婚していいよ。と伝えてあげたいです。

イギリスでは着床前診断が可能というのは、聞いたことがありました。なので、日本でも…と思っていたところです。

30----------
2018/2/13, Tue 13:36
●回答者
①匿名３０／女性／３２歳／北海道・東北地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性
②患者の性別: 男性／2 歳 8 ヶ月
③経過観察中
④片眼摘出
⑤好きな DVD を選べる。空を飛んでる鳥をカーカー言って知らせる。
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→息子が将来結婚するとして、未来のお嫁さんには今自分が大変だった思いをして欲しくないから。腫瘍もできる場所によって温存できても視えない、もしくは視えにくい場合もあるから。治療中に視力のはじに腫瘍の影があり、下手したら視力ごと治療の為にレーザーで潰してしまわなければならなかったからこの病気は、生存率が高くても本当に怖い病気だと思ったから、少しでも選択できることを叶えて欲しい。

31----------
2018/2/13, Tue 12:00
●回答者
①匿名３１／女性／３９歳／近畿地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性
②女性／5 歳
③治療中
④片眼摘出
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚

●賛成

→特定の染色体異常であることが分かっているのなら、検査が出来ることで精神的に安定できる要素が増える。産む産まないの選択はもちろんのこと、産後にむけての準備も早い段階から出来ることは母子ともにも家族にとってもプラスであると思います。

現在小さなからだで治療を頑張っている子供も、成長した時に今の私達親と同じ思いをさせるのをただただ不安に待つだけでなく、選択出来る未来があるのはとっても心強いです。

32----------

2018/2/13, Tue 10:34

●回答者

①匿名３２／女性／２２歳／中部地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②男性／２歳８ヶ月

③治療中

④片眼摘出

⑤未回答

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→網膜芽細胞腫の着床前診断、私は大賛成です。

着床前診断を受ける、受けないは別として、私達夫婦の場合は家族、親戚の中に網膜芽細胞腫を疾患しているものはもちろん、網膜芽細胞腫という病気すらも知らず、ましてや自分達の遺伝子になにか問題があるともわからず妊娠し、そして出産し息子が１歳８ヶ月のときに網膜芽細胞腫を両眼に患っていることがわかりました。

こういった場合は、どうにもならないと思いますし、現に私達夫婦も息子を産んだことに後悔をしているとか、悔いがあるわけでもありません

しかし、息子が両眼に患った以上、将来息子が結婚して子供を望んだときに 50%遺伝するかもしれないという事実は避けては通れない問題です。私は、それを覚悟で子供を産むことが悪いことだと思いませんし、そう考えている人に反対しているわけでもありません。

ただ、着床前診断という方法で網膜芽細胞腫という病気を避けられるのであれば、抗がん剤の長期入院、眼球摘出を決意したときのあの切ない気持ちを経験しなくていい方法があるのならば、私は是非、網膜芽細胞腫での着床前診断を取り入れて欲しいです

着床前診断を希望するもしないもどちらが正解というのはないと思いますが網膜芽細胞腫を避けられる方法が設けられてもいいのではないでしょうか。

網膜芽細胞腫は比較的生存率が高いと言われていますが、それでも癌です。なにがあるかわかりません。それを覚悟で、賭けのような出産をするのは妊娠した母親の精神的にはとても良くないことだと思います。

私は息子の病気がわかったときには、既に第二子を妊娠していましたので第二子については後は産まないと分からないという状態でした。でも、もし第三子をのぞんだときに着床前診断が受けられるであれば受けたいという思いも私自身あります。

医学の進歩もそうですが、まず、網膜芽細胞腫の着床前診断を受けられるような、網膜芽細胞腫にならないという方法が設けられることを願っています。

33----------

2018/2/13, Tue 07:37

●回答者

①匿名３３／女性／３２歳／中部地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②女性／3 歳

③未回答

④未回答

⑤未回答

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→娘が大人になり、子供を産みたいと考えた時に、着床前診断もある、という選択肢を広げてあげたい。着床前診断を受けるか受けないかは、本人の判断に任せるにしても選択肢ががるだけで、今後の子供達の未来も広がると思います！

34----------

2018/2/13, Tue 02:57

●回答者

①匿名３４／女性／３７歳／関東地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②女性／３歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚

●賛成

→娘は両眼性で右眼が義眼です。たしかに生存率が高い小児がんですが、これから一生義眼での生活、また温存治療をすることで目は残せても視力が犠牲になったり、将来は二次がんの可能性が高いと様々なハンデや不安を背負って生きていかなくてはなりません。

そして親は代われるものなら代わりたいと苦しみ、何がいけなかったのかと自分を責めます。私は娘に同じ想いはさせたくありません。どの遺伝子が原因かわかっている疾患なので、防ぎたい！そう思います。将来、着床前診断をするかしないかは娘が決める事。でも選択肢がない今、私達は選択肢を作ってあげたいと願っています。

35----------

2018/2/12, Mon 22:57

●回答者

①匿名３５／女性／３９歳／中国・四国地方
②ウ、母親

●患者

①片眼性
②男性／5 歳
③治療中
④していない
⑤治療中の右目０．９
⑥検査していない
⑦未婚

●賛成

→実際に闘病を経験すると(させると)かなり大変です。化学療法をするにしても、ほぼ毎週、隣県まで移動が必要でした。母親の私は仕事を辞めるしかありませんでした。局所治療は毎月東京まで飛行機での移動です。交通費を捻出できなければ、眼球は摘出しなければなりません。第二子以降のこと、こどもの将来の二次がんのこと、不妊のこと、親として不安は尽きません。全く同じ悩みを我が子にはさせたくはありません。

未来がわかる方法があるのならば、こども達には健康な未来を用意してあげたいのです。命の選択と言われるかもしれませんが、この病気を治せる病院は一ヶ所しかありませ

ん。選択肢が増えることを切に願います。

36----------
2018/2/12, Mon 22:57
●回答者
①匿名３６／女性／３１歳／中国・四国地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性
②女性／１歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→着床前診断をすることでこの病気で苦しむ人を減らすことができると思うからです
（親）
いつ治るかわからない、治療しても結局は摘出になるかも、通院、入院に関して金銭的体力的負担等の様々な不安があります。また通院、入院、義眼等で集団生活に馴染むことができるのか、自分の子は普通の子と同じように成長できるのかなどの不安があります。
病気にならなかったら、子供に通院、手術なしで普通に過ごしてあげられたのに、またなんでうちの子がという気持ちも芽生えます。
（患児）
片目がないこと、視力がないことで辛い思いを少なからず感じることがあると思います。なんで自分だけと思うことがあるかもしれません。普通の子より多くの投薬、注射、麻酔等からだの負担になることもあります。
着床前診断で病気を防ぐことができれば上記のように苦しい思いをする人を減らすことができます。防ぐことができるとわかっているのに、それをさせてもらえないのはおかしいと思います。
上記の理由により、わたしは着床前診断に賛成です。

37----------
2018/2/12, Mon 22:50
●回答者
①匿名３７／女性／未回答／関東地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②女性／1歳8ヶ月

③経過観察中

④片眼摘出

⑤未回答

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→あまり知識がないので、簡単な言葉になってしまいますが…今、こんなにガンが騒がれて早期発見とか言っているのに、なんで着床前診断してくれないだろうと疑問です。

もう1人授かりたいと思っていましたが、娘の手術後に両眼性で遺伝率が上がると聞き諦めました。

38----------

2018/2/12, Mon 22:06

●回答者

①匿名３８／女性／２７歳／関東地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②女性／2歳2ヶ月

③経過観察中

④摘出していない

⑤左はほぼ視力は望めない可能性が高い。右は現在は外れた場所のみで視力に問題無し

⑥検査した

⑦未婚

●賛成

→娘が10ヶ月の時に網膜芽細胞腫だとわかりました。すでに両眼に発症しており、すぐに治療が始まりました。その後すぐのタイミングで第二子を妊娠していることがわかりました。お腹の子にも遺伝していたらどうしよう、もしも私から遺伝していたらどうしよう、2人共が治療となったらどうしよう、とにかく色々考えてはパニックで、産まれるまでずっと不安で仕方がなかったです。

産後すぐに下の子の遺伝子検査と定期的な眼底検査をしていて今のところ問題無いのですが、いつかこんな思いを娘もする日が来るのかと思うと胸が張り裂けそうになりま

す。

娘がいつか子供が欲しいと思った時に 2 分の 1 の確率で発症するなら子供を諦めてしまうかもしれません。もしかしたら結婚すら諦めてしまうかも。子供を産んで遺伝していたら自分を責めてしまうかも。

それがもし調べられる様になっていたら、するしないは本人が決められるという選択肢があるだけで、同じ網膜芽細胞腫の患者達の未来は変わると思います。患者の家族も救われる人沢山いると思います。どうかよろしくお願いします。

39----------

2018/2/12, Mon 21:55

●回答者

①匿名３９／女性／３４歳／中部地方

②ウ、母親

●患者

①片眼性

②男性／２歳

③経過観察中

④摘出していない

⑤腫瘍がある方は視力は期待できない

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→息子は片眼性で、遺伝性かはまだ検査を受けていない為分かりません。私も夫もＲＢではない為、息子の眼のちょっとした違和感を生後２ヶ月程で感じてはいましたが、病気が発覚したのは生後６ヵ月を過ぎた頃でした。

腫瘍自体はいろいろな治療をして今は経過観察ですが、腫瘍の石灰化した部分が黄斑部にかかっており、視力が期待できません。

息子が成長し、思春期になり、そして結婚を考えた時、相手の女性や家族に対してこの病気の事をどう伝えたらいいのか。ましてや、結婚の話が無くなってしまったり、子どもを望んでも諦めたりするかもしれない。その不安は、無くなりません。

着床前診断を受けるかは、息子とその配偶者になる方が決める事ですが、それを選択できるようになってほしい。そう考えるからです。

40----------

2018/2/12, Mon 21:48

●回答者

①匿名４０／男性／３４歳／関東地方
②エ、父親
●患者
①両眼性
②女性／1 歳２ヶ月
③経過観察中
④していない
⑤未回答
⑥検査した
⑦未婚
●賛成
⇒子供が生まれて 2、3 週間位の時、お風呂に入れている時に目が光っていることに気付きました。しかし、別に病気ではなくそういう個性なんだと思っていました。その後、たまに光って見えているためネットで調べてこの病気があることを知り、病院ですぐに診てもらったところ、この病気であることが確定しました。
すぐに入院して妻が付きっきりで泊まって、私は家が離れているため車で東京まで病院へ通い、抗がん剤投与の日やレーザーの日など大事な時は仕事を休み通いました。私よりも妻の方がとても大変だったと思います。今は、症状も落ち着き、外来で経過観察の日々で現状維持の状態ですが、いつまた新しいものができるかと心配をしています。摘出の可能性も今後できどころによりなくはないです。
この病気だとわかった時は、最悪のことばかり考えてしまい、落ち込んでいました。子供には健康に産んであげられなかったことを申し訳なく思っています。幼い頃から抗がん剤を投与しているためその影響が大人になり出てくるのではと思ったり、抗がん剤投与のため右胸辺りに傷も残っています。
こんな気持ちを娘には感じてもらいたくはありません。遺伝性と言われているので 50%の確率で娘の子供は発症する。その状態と言われた娘はどう感じるのか、子供を産まないという選択もしてしまうんじゃないかと思ってしまいます。
そのため、着床前診断でわかって防げるのであれば賛成します。子供には色々な世界を目で見て感じてもらいたいです。

41----------
2018/2/12, Mon 21:21
●回答者
①匿名４１／女性／３７歳／近畿地方
②ウ、母親
●患者

①両眼性
②女性／4歳
③治療中
④片眼摘出
⑤残った片眼は経過観察中に眼底出血を起こし視力1．0から光だけ見える状態に
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→子供が出産を考える時に選択肢があればと思います。1歳で病気が分かって4歳の現在、度重なる治療のダメージから眼底出血を起こし今は視力が無い状態です。今まで大変な辛い思い、痛い思いをたくさん経験させてしまいました。大人になって親の立場になる時にまでも辛い思いをまたさせるのかと思うと胸が痛みます。

42----------
2018/2/12, Mon 20:58
●回答者
①匿名４２／女性／３８歳／中国・四国地方
②ウ、母親
●患者
①片眼性
②女性／4歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤腫瘍のある左眼はほぼ見えていない。光だけ認識できるよう。
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→なかなかうまく文章にするのは難しいのですが、親が子供を思う気持ちこそが、すべてだと私は思います。人それぞれ思いも違いますし、意見が違うこともあるかもしれませんが、同じ病気の子を持つ親として、私はこの診断は必要ではないかと思います。

43----------
2018/2/12, Mon 19:10
●回答者
①匿名４３／女性／３７歳／関東地方
②ウ、母親

●患者
①両眼性
②男性／3 歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤左眼は光程度、右眼は文字を読めるか読めないか
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→本人に選択肢があるべきだと思います。

44----------
2018/2/12, Mon 18:11
●回答者
①匿名４４／女性／３５歳／北海道・東北地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性
②女性／2 歳 9 ヵ月
③経過観察中
④片眼摘出
⑤眼鏡着用
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→娘が出産した子が網膜芽腫を発症しようとしまいと出来る限りのサポートをするだけだけれど、どんな病気であろうと病気が発症しない方がいいに決まっているし、早期発見早期治療で生命予後もよく眼球温存できる可能性が高くても、治療は患児や家族にとって大変であることには変わらない。
早期発見早期治療しても眼球摘出、または眼球温存ができても視力を失うということがあること、抗がん剤治療による成長障害等の影響、治療がいつまで続くのかわからない不安、再発やその後にかかるかもしれない 2 次がんの恐怖、そういう病気が高確率で我が子に遺伝すること等々を考えると、実際に着床前診断をするかしないかは別としても、選択肢として着床前診断というのがあるのとないのとでは、患者やその家族の QOL が大きく違ってくると思うから。

45----------

2018/2/12, Mon 17:48

●回答者

①匿名４５／女性／４０歳／関東地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②男性／5歳

③治療中

④片眼摘出

⑤残った眼も黄斑に腫瘍があり０．０３～０．０１程度と言われている

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→早期発見だけでは完治は難しく、再発転移、盲目の不安があるとおもいます。治療を頑張ってきたわが子が同じような事で悩み苦しみ自分を責めることのないよう、生まれてくる子供たちが病気に苦しめられることのないよう、着床前検査は必要だと思います。

46----------

2018/2/12, Mon 17:41

●回答者

①匿名４６／女性／３２歳／北海道・東北地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②男性／2歳

③治療中

④片眼摘出

⑤左眼摘出、右眼は黄斑部腫瘍痕あり、視力 0.1 未満で手帳 4 級

⑥検査した

⑦未婚

●賛成

→1 人目の息子は、生後 2 ヶ月後半に病気が分かり、後 1 ヶ月でも早く見つかれば、両眼が残せたとのこと。出生前に網膜芽細胞腫である可能性が分かっていれば、早期に治療できたのにと悔やまれます。今、2 人目の妊娠を考えています。両眼性の為、2 人目も同

じ病気になる可能性があります。

息子が大きくなって、結婚した時に着床前診断で本人達に色々選択肢を広げられる事望んでおります。この病気の本人や家族にとっても必要な診断だと思います。

47----------

2018/2/12, Mon 15:54

●回答者

①匿名４７／女性／３４歳／近畿地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②男性／1 歳 7 ヶ月

③治療中

④摘出していない

⑤未回答

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→子どもは両眼性の網膜芽細胞腫です。私達夫婦に家族歴はないのですが、第 2 子を考えたとき遺伝する確率は低いとはいえ、可能性はあるので中々決断できずにいました。

周りのサポートもあり現在妊娠中ですが、子ども達が成長した時に選択肢の 1 つとして着床前診断があっても良いと思います。早期発見、治療は確かにできますが、命が絶対にとられないとは言い切れないし、私個人の感覚としては視力と引き換えに命を守ったという思いが強いです。

子ども達がこれから成長していくにあたり、視力のこと、生活のこと、そして遺伝のこと、本来なら何も心配がなかったことに悩むことがあるだろうというのは想像できます。

視力がない、弱いというのは生きていく上でとても大きな影響を及ぼすと思うのです。皆がみんな診断を受ける必要はないと思いますが、本当に必要としている人には受けるという選択肢があってもいいと思います。

48----------

2018/2/12, Mon 14:52

●回答者

①匿名４８／女性／３１歳／九州・沖縄地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性
②男性／2 歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤温存はできていても視力があまりない
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→息子の病気が分かったとき、遺伝するということが一番つらかったです。着床前診断で遺伝させずに子どもを産むことができるならそうしたいです。温存はできていても視力があまりない息子の先のことを考えると暗くなってしまいます。相談できる人もいなくて、ラインの同じ病気の子をもつ仲間が心の支えです。

49----------
2018/2/12, Mon 14:41
●回答者
①匿名４９／女性／２７歳／北海道・東北地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性
②男性／4 歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●どちらとも言えない
→遺伝子検査についてとのことで、着床前診断については現段階で私の考えだけでいうと、「どちらとも言えない」が現状考えです。
理由ですが、私達夫婦含め知っている限りの親族で、網膜芽細胞腫を発症した人はいません。息子だけが家系で一人目の発症者になりました。が、しかし、息子は両側性ですので、遺伝性間違いないかと思います。
私達夫婦のどちらかがもしかしたら、発症しなかった RB1 欠損の保因者なのかもしれません。私達夫婦は遺伝子検査はしておりません。今後もしない。という考えを今はもっています。
一つ目は知ったところで、私達は恐らく子供を産む選択をしたと思うのです。仮にどち

らかが、発症しなかった数パーセントの人間だったにしても、子供を産まない結婚生活は、頭には浮かびません。

もう一つの理由は、単純に怖いのです。真実を知ってしまうのが今はまだ怖いです。もし、私達のどちらかが、息子に遺伝させてしまってたのだとしたら。それに対する責任と今後について考えると、胸が苦しいのが本音です。

と、いった意味で考えると、息子が将来同じ悩みを持つか持たないかと、考える意味で着床前診断は賛成です。知った上で子供を産む選択をするか、あるいは子供は持たない選択をするのか。それを選べるだけでも違うなとはおもってます。

が、しかし単純な自分の感情を踏まえて、回答するとなると、現段階では、賛成とも反対ともいえないです。以上乱文とはなりましたが、回答させていただきました。

50----------

2018/2/12, Mon 14:35

●回答者

①匿名５０／女性／３１歳／関東地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性

②女性／１歳

③経過観察中

④摘出していない

⑤未回答

⑥検査した

⑦未婚

●賛成

→遺伝してしまうかもという出産への不安や、遺伝するから産まないという選択がなくなり、安心して妊娠出産できると思います。

まだ、一歳なのでこの先の視力は分からないが、治療の負担（治療も長期に渡ることが多く）やリスクもなくなるし、親と子両方の負担もなくなるので賛成です。

確実に遺伝せずに産めるのならば、病気の子も減るし遺伝するから産まないという考えが消え、子供を持ちたいという思いを実現できるのではないでしょうか。

51----------

2019/7/15, Mon 19:23

●回答者

①匿名５１／女性／３８歳／九州・沖縄地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性（遺伝性）

②患者の性別: 男性／１４歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤左目 1.5

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→長男が 2 歳の時に網膜芽細胞腫と診断されました。診断されたとき、右眼球は大きくなった腫瘍で視力もなく、摘出を余儀なくされましたが、診断して頂いた熊本の大学病院の担当医から、後悔のないように会ってきて欲しいと、国立がんセンターの権威の先生を紹介してもらいました。

そこで、治療放射線治療をすれば骨や肉にも影響があること、抗がん剤をすることでの副作用、二次がんのおそれがあること、そして、治療がうまくいった(腫瘍がなくなった)としても、視力は戻らないこと、うまくいく可能性は 30%と言われ、右眼球摘出を決意しました。

その後、右眼球さえとってしまえば、この子は大丈夫なんだ！と言い聞かせて、熊本大学で挑んだ摘出手術の途中に執刀医から呼び出され「全身麻酔で検査をしたら左にも小さな腫瘍がありました。摘出した右目の傷の状態が落ち着いたらすぐ国立がんセンターで治療ができるように手配します」と告げられたときの絶望感は何年経っても忘れることができません。

息子の場合、左右の腫瘍ができるタイミングが大きくずれていた事が幸いして、左目の腫瘍は極めて小さく発見して頂き、治療はレーザー治療のみで寛解することができました。

それでも、毎月、熊本から東京まで治療に行きました。2 歳の息子をつれて、飛行機に乗り、病院へいく。わたしのお腹には次男がいました。わたしは治療について行くこともできず、両親と夫にお願いするだけでした。正直、交通費だけでもとてつもない金額です。

治療費は小児慢性特定疾患でなんとかなります。でも、毎月、東京で治療という数ヶ月間は精神的にも金銭的にも苦しかったです。

着床前診断の新聞記事には「全盲や弱視は命に関わらない」と記載されてます。確かにそうです。しかし、網膜芽細胞腫も発見が遅ければ視神経への浸潤から脳への転移もあります。治療の副作用での二次がんもあります。命に直結してないと言いきれるのでしょうか？

寛解と、言われてからもう 10 年が経ちますが、未だに「足が痛い」と言われれば二次

がんの骨肉腫？！と思って生きた心地がしなくなります。息子が両眼性の網膜芽細胞腫と診断されてから、わたしは、息子にわたしと同じ苦しみを味合わせたくなく、子どもは諦めるよう話したことがありました。でも、それは網膜芽細胞腫の息子を否定してることになるのか、と悩みました。息子のケースは、運がよかったと思います。大学病院で知り合った闘病仲間は化学療法をしていたり、やはり、見た目に分かるように骨の変形がある子もいます。

もし、着床前診断が可能なら。。。この病気を持った子どもたちの将来がどれだけ明るくなるでしょうか。全盲でも普通に性活できてる人がいるのも分かります。でも、ただ全盲、弱視、な訳ではないのです。辛い、命に関わる治療をした結果、なのです。そこを、どうか、理解して頂ければ、と思います。

52----------
2019/8/23, Fri 19:12
●回答者
①匿名５２／女性／４４歳／北海道・東北地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性（遺伝性）
②女性／１２歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤残った目は 1.0
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→小児がんにならなくてすむのならそれが 1 番！rb の着床前診断は差別にはならないと思います。

53----------
2019/8/26, Mon 17:17
●回答者
①匿名５３／女性／２８歳／近畿地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性（遺伝性）
②女性／0 歳 5 ヶ月

③治療中
④摘出していない
⑤左目は見えていない。右目は見えていることは確かですが視力はまだ不明です。
⑥検査した
⑦未婚

●賛成

→この子が大きくなって結婚しようと思ったときに、この遺伝の問題は障害になると思います。

私の子供はまだ生後 2 ヶ月の時にこの病気と診断されました。私や旦那、親戚にも病気のものはおらず、私も大きな病気をしたこともなかったので、本当にはじめてこんな病気があることを知りましたし、なんでこの子が、とショックで涙が止まりませんでした。この子の将来のことを考えると今でも眠れなくなります。

先生から説明を色々受けたり、ネットで調べたりして、この病気のことを知れば知るほど、怖い病気だと思います。

遺伝性の場合は全身どこでもがんになる可能性が高くなってくるので、単なる目のがんだけではなく、一生病気と付き合っていかなければならなくなるので、非常に重い病気だと私は思いました。

遺伝性でなくても、目という器官はとても大切で、見えない、見えづらいということは、QOL を著しく下げるものだと思います。

着床前診断ができるようになれば、安心して出産ができるのではないかと思います。ただでさえ患者は自分の全身どこかにまたがんができていないかとか、心配事が絶えず精神的につらいと思うので、ひとつでも心配事を減らせたら良いなと思います。

54----------
2018/3/8, Thu 22:18

●回答者

①匿名５４／女性／３４歳／近畿地方
②患者の妹

●患者１（回答者の姉）

①両眼性
②女性／３５歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤未回答
⑥わからない
⑦既婚（子供あり／遺伝あり）→２人以上、遺伝／非遺伝どちらもいる→●患者２へ

●患者２（回答者の甥）
①両眼性
②男性／１歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤未回答
⑥わからない
⑦未婚
※治療経過
→生後３週間から抗がん剤やレーザー治療などの闘病を経て昨年 12 月にひとまずは経過観察と診断され月に一回のペースでその後の検診を受けている
●賛成
→姉の網膜芽細胞腫は両眼性の遺伝性のため甥や姪にあたる私の３人の子供も 遺伝していないか検査するため毎月 病院を訪れています
検診前の数日間は毎回「もしかしたら子供に遺伝してるかも…」という考えが頭をよぎり夫婦共に不安な日々を過ごしています
それに加えて検診による子供の身体的な苦痛やストレスも半端なく毎回家族全員がどっと疲れて帰ります
患者ではない妹の私でさえ、こんな不安や心配を抱てるのに 患者である姉は自身の病気に加え、遺伝した我が子を思い、日々どれほど苦しみ、悩み、辛い思いをしてきたのだろうと想像するだけで胸がえぐられる思いがします
姉は子供を産むならたくさん欲しいと常々 願ってきた人でした しかし実際に遺伝した我が子の闘病を経て できることなら 「次に生まれる子供には遺伝して欲しくない」と考えるのは子供を想う親として当然の気持ちだと思います
数多くの患者様達が苦しんできたからこそ辿り着いた道が「着床前診断」であると思います。希望される患者様本人が選択肢を与えられる将来が訪れることを私は切に願います

55----------
2018/2/13, Tue 21:07
●回答者
①匿名５５／女性／３１歳／近畿地方
②オ、妹
●患者
①両眼性
②女性／３６歳

③経過観察中
④片眼摘出
⑤未回答
⑥検査した
⑦既婚（子どもあり／遺伝あり）※詳細未回答

●賛成

→やはり遺伝に関する不安があり、子供を持つにあたりその不安が取り除かれるのならば、それほど大きい事は無いと思う。医療保険が使えるのなら、更に良いと思う。

56----------
2018/2/25, Sun 15:37

●回答者
①匿名５６／男性／３６歳／近畿地方
②キ、医療関係者（患者の両親と友人関係）

●患者
（該当なしのため省略）

●賛成

→患児、両親の ADL, QOL にも関連がある可能性があることから、着床前診断を選択できる権利があることが重要であると考えます。

↑↑以上は、日産婦への提出分含め、倫理審議会前に随時募集していたアンケートです↑↑
↓↓以下は、倫理審議会の設置決定後、他の遺伝性疾患のアンケートと同時募集分です↓↓

57----------
2019/9/28, Sat 20:19

●回答者
①匿名５７／女性／４２歳／中国・四国地方
②ア、本人

●患者（回答者本人）
①わからない
②女性／42 歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤右は 1.5 左は義眼
⑥わからない
⑦既婚

⇒子どもの有無：なし

●賛成

→遺伝性がある可能性がわかっていて産むのは相当な覚悟 勇気がいることも事実かと思います。

その上での選択肢のひとつとして着床前診断が出来るのであれば 私はいいと思います。私自身子供に関しては悩みましたが今の旦那さんは子供がいらないタイプで 遺伝のことも頭の片隅にあったので 諦めました。もし旦那さんが子供欲しいタイプで私が遺伝のことで悩んでいたとしてたなら、選択肢のひとつとして着床前診断があったならそこで判断のひとつとしていたかなと思います。産む 産まないはそこからの判断なので本当に難しい問題ですがね、、、 もし着床前診断があって自分の親がそれで判断して諦めてたら 今の自分はいないことになりますからね(笑)汗

まとまりない文章でスミマセン

58----------

2019/10/5, Sat 10:07

●回答者

①匿名５８／女性／37 歳／中部地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性（遺伝性）

②女性／８歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤右眼摘出、左眼視野欠損(視力 0.8)

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→網膜芽細胞腫と骨肉腫、抗がん剤による心臓機能低下でずっと薬を飲んでいます。目の見え方の不自由さ、その他色々大変です。着床前診断があれば受けたかったです。子供の将来のためにも実現してほしいです。

59----------

2019/10/6, Sun 11:28

●回答者

①匿名５９／女性／35 歳／九州・沖縄地方

②ウ、母親

●患者
①両眼性（遺伝性）
②女性／0歳8ヶ月
③治療中
④摘出していない
⑤左目はほとんど見えていない
⑥検査した
⑦未婚
●賛成
→生後2ヶ月で気がついたときにはすでに腫瘍が大きくなっており、網膜剥離で左目は見えていないと言われました。今も治療をしていますが、常に転移しないかをおそれながら過ごしています。見えている右目も治療の過程で視力が低下することがあるので不安です。ひとりひとり症状は違うにしても死に至る危険性があることも確かです。お腹の中で腫瘍が育ち産まれた時にはすでに進んでいる状態…ということもあるのではないのでしょうか？症例が少ないからといってこの病気が重篤でないと言えるのでしょうか？娘が大人になり子どもを授かりたいと思ったときに選択できる社会になっていてほしいです。私たちと同じ思いを娘がするのは辛いです。

60----------
2019/10/6, Sun 12:03
●回答者
①匿名60／男性／35歳／九州・沖縄地方
②エ、父親
●患者
①両眼性（遺伝性）
②女性／0才8ヶ月
③治療中
④摘出していない
⑤未回答
⑥わからない
⑦未婚
●賛成
→娘が2ヶ月の時にこの病気を初めて知りました。それから、この病気の事を夫婦で色々調べて、娘が大きくなった時にちゃんと伝えてあげようと思いました。娘が経過観察状態でも再発や転移の可能性も有る事と、娘が大きくなって出産を希望する時に遺伝する可能性、遺伝した場合命に関わる事も有ると言うことを話したいと思っています。

その中でこの着床前診断を希望出来るようになれば、娘が出産をするときにいい選択が出来ると思います。娘が出産をしたときに、同じ病気になった場合娘も落ち込むと思いますし、私達も落ち込むと思います。着床前診断を出来るなら私達は、それを希望させたいと思うので、網膜芽細胞腫の着床前診断を希望します。

61----------
2019/10/6, Sun 16:47
●回答者
①匿名６１／男性／４６歳／関東地方
②ア、本人
●患者（回答者本人）
①片眼性（遺伝性・非遺伝性を問わず）
②男性／４６歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤裸眼で 1.5
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→限定的な重篤疾患にだけではなく小児特定疾患全般で希望があれば保険適用で出来るようになれば良いなと思い賛成に付けた次第であります。

62----------
2019/10/7, Mon 01:45
●回答者
①匿名６２／女性／28 歳／近畿地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性（遺伝性）
②女性／３歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤未回答
⑥わからない
⑦未婚
●賛成

→左眼を摘出後骨に転移し抗がん剤治療をしました。見え方、成長は問題ありませんが転移したことにより長期入院で生活は大変でした。退院してすぐなのですが今後も定期フォローで 2 週間に 1 度通院もあり今後保育園、小学校、中学校…と続く中で親もですが病院が遠く休んで通うことも嫌だろうなと思っています。想像ですみません。でも日々これから転移したり再発しないかと不安で支障がないとは言えません。

娘が大人になりいつか素敵な縁があったとき子供を持つことに悩むだろうと思い回答します。選択肢を広げてあげたいです。着床し妊娠してから検査し、もし産まない。と選択するのは勇気がいります。そして産まないと選択した場合、中絶手術することで身体のダメージもあるし心のダメージもあります。

わたしたち夫婦、親族に網膜芽細胞腫の方はいないですが長女が両眼性網膜芽細胞腫です。次女を妊娠したときに「2〜3 パーセントだが遺伝することもある」と知りました。正直とても怖くて産むか悩みました。自分の子供がまた抗がん剤治療や摘出手術などで痛みや苦しみと闘う姿を見る自信がなかったです。現在 1 歳 3 ヶ月の次女は 3 ヶ月に 1 度眼底検査をし、網膜芽細胞腫は発見されておりません。でももし産む、産まないの前に知れるならわたしは知りたいと願います。長女が大人になる頃にはひとつの選択肢として「着床前診断」ができるようになっていてほしいと思いアンケートを回答させて頂きました。拙い文章ですみません。

63----------

2019/10/7, Mon 10:58

●回答者

①匿名 6 3 ／女性／32 歳／関東地方

②イ、配偶者

ウ、母親

●患者 1 （回答者の夫）

①両眼性（遺伝性）

②男性／未回答

③経過観察中

④両眼摘出

⑤未回答

⑥検査していない

⑦既婚（子供あり／遺伝あり）→ 2 人以上、遺伝／非遺伝どちらもいる→●患者 2 へ

●患者 2 （回答者の子）

①両眼性（遺伝性）

②女性／ 1 歳

③治療中

④摘出していない
⑤軽度弱視
⑥検査していない
⑦未婚

●賛成

→娘が夫からの遺伝で発症しました。もうこんな悲しい経験を次の世代に引き継いでほしくないです。一刻も早く着床前診断ができるようになることを切に願っています。

64----------

2019/10/7, Mon 21:21

●回答者

①匿名６４／女性／31 歳／関東地方
②ウ、母親

●患者

①片眼性（遺伝性・非遺伝性を問わず）
②女性／１歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤視力不明。腫瘍が黄斑部にかかっていた
⑥検査していない
⑦未婚

●賛成

→生後６ヵ月で治療が始まり、抗がん剤、レーザー手術をしました。小さな赤ちゃんが抗がん剤の副作用でぐったりする姿、髪の毛が抜け落ちた事、手術室へ連れて行かれる姿、意識が回復するまでの時間、何度も代わってあげたいと思いました。

当時 2 歳だった姉にも寂しい思いをさせました。夫は闘病のために決まっていた転勤を取りやめに。私たち生活は大きく変わり家族の精神状態は不安定でした。治療を乗り越えても終わりの見えない経過観察、また再発するかもしれないという不安。体力と強い精神力が必要です。

将来もしも娘に子供が出来た時、同じ思いをさせたいとは思いません。倫理よりも親心を尊重していただきたいです。そして娘が大人になった時、１つの選択肢として着床前診断がある時代を願います。

65----------

2019/10/7, Mon 22:24

●回答者

①匿名６５／男性／42 歳／関東地方
②ア、本人
　エ、父親
●患者１（回答者本人）
①両眼性（遺伝性）
②男性／42 歳
③経過観察中
④片眼義眼、もう片方は放射線治療後視力 1.0 あり
⑤未回答
⑥検査した
⑦既婚（子供あり／遺伝あり）→２人以上、遺伝している（２人）→●患者２、３へ
●患者２（回答者の子）
①両眼性（遺伝性）
②男性／0 歳 11 ヶ月
③治療中
④摘出していない
⑤中心視野欠損、ほとんど見えていない。両眼視力 0.01 以下と言われています。
⑥検査した
⑦未婚
●患者３（回答者の子）
①両眼性（遺伝性）
②男性／６歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤両眼レーザー治療後の視力あり 1.0
⑥検査した
⑦未婚
●賛成
　→30 年も前から実施されている技術であり、症例数も数万人単位で存在しており、技術的にはほとんど問題ないと考えられる。また、宗教上の問題も存在しない日本において、何故、適応拡大されないのか理解できない。
　遺伝性疾患の場合、遺伝した際の家族への精神的、経済的苦痛、また遺伝した子の QOL の低下は第三者からは想像できないものである。上記が想定されるケースについては、着床前診断実施の有無を本人および/または両親が選択出来る権利を与えるべきであると考える。その際、自己責任である旨の署名が必須でも構わない。
　保険料の高騰による税金の圧迫も問題視されている昨今、数年間にわたる治療費を無

くすことが出来るのであれば、国にとっても意義のある事ではないだろうか。

上記に加え、親として、子に遺伝させてしまった後悔、治療期間中の泣きわめく子への申し訳なさ、眼球摘出/転移への恐怖感など。自分の子供に将来同じ思いをさせたくないため、網膜芽細胞腫への着床前診断実施に賛成します。

66----------

2019/10/7, Mon 23:14

●回答者

①匿名６６／女性／40 歳／関東地方

②イ、配偶者

ウ、母親

●患者①（回答者の夫）

●患者②（回答者の子）

●患者③（回答者の子）　→全て 65 と同じため割愛

●賛成

→網膜芽細胞腫の夫(両眼性)と結婚し、子供を作るか 5 年間迷いました。高い確率で遺伝すると分かっていながら子供を作るのは親のエゴではないか、病気が遺伝し、子が事実を知った時、生んで欲しくなかったと思うのではないか、そして何より本人が成人後も結婚や子供のことで迷い苦しむだろう、と様々な葛藤がありました。

結局ひとりだけ作ろうという結論になり、高齢出産目前の 34 歳で出産。妊娠中、ずっと病気の事が頭から離れず、相当なストレスでした。病気が遺伝していませんようにと、何度も何度もお参りに行きました。普通の母親が感じるであろう妊娠の喜びよりも、恐怖や不安が強かったです。

長男が生まれて二週間後、国立がんセンターで眼底検査。小さな腫瘍があり、新生児からレーザー治療開始。今後目の真ん中に腫瘍ができたら視力を失います、と言われ、大きな衝撃とショックで涙が止まりませんでした。結果的に長男は非常に運がよく、両眼ともレーザー治療のみで視力障害もなく一歳半頃に経過観察になりましたが、治療中は毎月毎月、視力を失うかもしれない、という恐怖との闘いでした。

一人だけの予定でしたが、遺伝しても片眼は助かるだろうと甘い考えでもう一人作ってしまいました。生後 10 日で眼底検査。結果、両眼とも目の真ん中に大きな腫瘍。黄班に腫瘍があるので、光は分かりますが視力はほぼありません。軽い考えで子供を作ってしまったこと、すごく後悔しました。絶望感が凄かったです。命があることが大事、と医師には言われましたが、当事者の私はそんな風には思えません。命が残っても目の見えない視力障害者。何を目標に治療を頑張ればいいのか。思い描いていた未来は崩れ、幸せだったのは病気が分かるまでのたった 10 日間でした。産後まもなくの長期付き添い入院。精神的にも身体的にも大変辛かったです。毎日毎日泣いていました。

そろそろ一歳になりますが、一体いつまで治療が続くのか。次男の将来の楽しみなんて何もありません。今も障害を受け入れる事が出来ず、この子がいなければよかった、と思うこともしばしば。周りの妊婦や赤ちゃんを見るのも辛いです。

何て恐ろしい病気だったのか。次男を出産して、呪われた遺伝子だと思いました。この代で根絶させた方がいいと思っています。着床前診断が出来ないのであれば、子供は作って欲しくないです。

長男は健常児ですか、将来この病気の事を話さねばなりません。同じ病気なのに、健常者の自分とほぼ目の見えない視力障害者の弟。きっと色々悩み苦しむでしょう。

病気が遺伝するかしないか、いちかばちかの賭けの出産。二人目の結果は地獄でした。病気の人生を選びたい人はいないと思います。この病気は遺伝するので、経過観察になったとしても一生付きまといます。完治なんてありません。子供には治療もなく将来の不安もなく、普通の人生を歩んで欲しいと思うのが自然ではないでしょうか。私も病気やそれに付随する将来の不安がない子育てがしてみたかったです。

もしも着床前診断が出来たら、迷わず選びました。もし認められていたら、子供を作るか作らないかでこんなに悩むことも、産後こんなに苦しむこともなかったはずです。自分の子供がどうなるか分からない状況での妊娠出産、病気が遺伝したと分かった時のショック、視力障害が分かった時の絶望感。あまりにも辛いです。

子供が病気ではない人生を歩む権利、安心して結婚妊娠出産できる権利が欲しいです。

67----------

2019/10/8, Tue 01:57

●回答者

①匿名６７／女性／38 歳／中国・四国地方

②ウ、母親

●患者

①わからない

②女性／２歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤普通に見えていると思います

⑥検査した

⑦未婚

●賛成

→親の立場としては、自分の子が成長した時に子供を産みたいと思える環境があってほしい。子供を作るかどうかで悩まないでほしい。病気であっても前向きに生きていけるような世の中であってほしいです。

この病気は生存率は高く生活は普通にできるため、健康な人たちの中で生きていかなくてはいけない。それ故壁はたくさんあると思うしそれは乗り越えるしかないと思うけれど着床前診断が認められるような社会であれば少しでも前向きになれるのではないかと思います。

私達親が子供を病気にさせてしまい、本当に申し訳ない思いが常にあり、片眼を失い、一生二次がんに怯えないといけない子供のことを思うと変わりたいと常に思っています。こんな思いを自分の子供には絶対にさせたくありません。

68----------

2019/10/8, Tue 14:50

●回答者

①匿名６８／女性／54 歳／九州・沖縄地方

②オ、それ以外の親族（祖母）

●患者（回答者の孫）

①片眼性（遺伝性・非遺伝性を問わず）

②男性／3 歳 9 ケ月

③治療中

④片眼摘出

⑤普通に見えている

⑥検査していない

⑦未婚

●賛成

→娘の子供が発症しました。現在１０歳（女）７歳（女）３歳（男）の三番目の男児が２歳８ケ月で発症しました。

家族の悲しみはその患者の親族にしかわかりません。治療は東京の為、莫大な交通費がかかり、治療中は上の子を誰かがお世話しなければなりません。治療は長期にわたる為精神的、金銭的にもかなりの負担です。それでも前を向いて治療をした結果、摘出となりました。

しかし、転移の可能性があるという事で地元の病院で VEC 治療をしています。この病気に終わりはありません。これから先も定期的な検査をしながら転移の恐怖を抱えて生きていかなければなりません。子供の将来を思うと不安になります。

この病気はその子のにとっても家族にとっても辛い病気です。遺伝については全くわかりません。（親族にもこの病気の人はいません）だからこそ尚更恐怖を感じます。原因もわからない病気は出来れば可愛い将来のある子供達に受け継がれていかない事を願います。

倫理的な事が問題になっているようですがやはり患者の親族としては避けられる事で

あれば着床前診断が受けられる事を希望します。

69----------
2019/10/8, Tue 16:52
●回答者
①匿名６９／女性／32 歳／九州・沖縄地方
②ウ、母親
●患者
①片眼性（遺伝性・非遺伝性を問わず）
②女性／５歳
③経過観察中
④摘出していない
⑤腫瘍があった所の目（右）は光を感じる程度と主治医に言われていますが、本人に聞くと真っ暗だと言います
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→娘が将来、結婚して出産する事になった時、色々不安や心配は尽きないと思います。もし検査をしてわかることがあるなら、網膜芽細胞腫の着床前診断はできるようになってほしいです。病気になって治療をするのが患者も家族も本当に大変です。決めるのは本人なので選択肢としてあってほしいと思います。

70----------
2019/10/8, Tue 23:05
●回答者
①匿名７０／女性／23 歳／関東地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性（遺伝性）
②女性／1 歳
③治療中
④摘出していない
⑤未回答
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成

→娘が生後 8 ヶ月の時両眼性網膜芽細胞腫と診断されました。それまでは普通の生活を送っていましたが、診断されてからは、人生本当に一変しました。大切な我が子の病気にもっと早く気付けたらと悔やむばかりです。赤ちゃんは表現する事が出来ない為、早期発見が難しい。発見が遅れると摘出になってしまったり、脳に転移してしまう可能性ある。

遺伝する病気であるからこそ、着床前診断はあるべきだと思います。目が見える人生と見えない人生では大きく違う点などから着床前診断には賛成です。

71----------

2019/10/10, Thu 20:35

●回答者

①匿名 7 1 ／女性／38 歳／関東地方

②ア、本人

●患者（回答者本人）

①両眼性（遺伝性）

②女性／38 歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤白内障手術、黄斑前膜手術あり、矯正視力で 0.4〜5、視野欠けあり

⑥検査した

⑦既婚（子供なし）

●賛成

→私は、両眼性網膜芽細胞腫サバイバーで現在 38 歳の女性です。右目は義眼、左目は矯正で 0.4〜0.5。視力障害 6 級で、大学卒業後、現在フルタイムで働いています。0 歳時に放射線治療をしたため、眼球や周辺部位の成長が遅れ、奥目となっています。姉と兄がいますが、そのためか顔貌は似ていません。小学校入学の時は既に奥目が目立っていて、田舎であるせいもあり、ガイジンが入ってくる、と近所で噂になりました。

また、中学生の頃をピークにいじめにあい、非常に苦しい思いもしました。指をさされながら笑われたことも、「〜〜（私）みたいに絶対なりたくない」と笑いながら言われたこともあります。私をかばってくれた女子生徒は、男子に顔を蹴られ、永久歯を数本折られました。私にも瑕疵があるのではないだろうか。今でも自問自答を繰り返している出来事です。いじめられた時、親は理解をしてくれず、私をかばってくれませんでした。耐えろ、やり返せ、私が悪いんじゃないんだから学校には行き続けろ、という教育方針でした。身近にいる親ですらいじめられる苦しさや悔しさ、見た目による差別などは理解してくれませんでした。

そんな中でも親を恨まずに今過ごしているのは、特別変異であり、親も誰も予想していなかったから、そして苦労したことも、ずれているところはあるけれども、愛情をめいっ

ぱい注いでくれたからです。親からの遺伝で、遺伝することがわかっていて、私が産まれてきた時は、どのように感じたかは私にはわかりません。

遺伝する病気だと判明している私はただ、子供には遺伝しないことを、そして私と同じ思いを子供にはして欲しくないと力強く願います。網膜芽細胞腫は遺伝しても死には直結しないことが多いとされていますが、予後は人それぞれです。腫瘍ができる場所、年齢によって見え方やその後も大きく変わっていきます。

視野が狭くても、視力が人よりなくても、それでも社会に出て働かなければなりません。現在は目で見て得る情報が非常に多く、暮らしていくには視力は多大なハンデになります。

また、良く知人や友人から言われるのが、「私も○○が悪い、それは個性だ」、という言葉です。網膜芽細胞腫であるから、他の病気にかからない、という訳ではけっしてありません。むしろ二次がんの不安は増し、他の病気にだって普通にかかります。私も勿論、網膜芽細胞腫以外にも悪い部分や治療した部分はあります。網膜芽細胞腫になったから、他の病気は免除、ということはありません。

網膜芽細胞腫については、上で述べた通り、視力の問題や義眼の問題の他、放射線治療をした者には"見た目"の問題も生じます。現在の日本では見かけが少しでも違う者に対する差別感情は必ず存在し、特に思春期には少しでも違う者を排除しようという力が働きます。私はそのことを身をもって体験しております。現状の周囲の無理解の中では、苦しみ悩むのが容易に想像できます。そんな中では産まれてからしかわからない、治療できない、というのは絶望しかありませんでした。

こういった中で医療が発展し、技術的には着床前診断ができることになったことを歓迎します。しかし、未だ正式には認められていない状況です。自然ではない、と言われるかもしれませんが、もし治療の進んでいないもっと昔に生まれていたら私も今はなかった命です。医療の進歩により助かりました。多くの両眼性網膜芽細胞腫サバイバーが日本でも年齢を重ねてきています。

生き延びるよりその先を考える時に来ていると思います。（むしろ、患者の年齢を考えると遅すぎたぐらいです。）治療はある程度できるけれども、その後の遺伝については全く関わらない、というのは対象者の人生設計にとって大きな障害となりえます。人それぞれ意見は異なると思いますが、選択肢の一つとして私たちに残して欲しいです。

そのため、遺伝性網膜芽細胞腫の着床前診断を正式にお認め頂きたく、意見を述べさせていただきます。

最後になりますが、令和元年 10 月に結婚しました。今まで諦めていた妊娠出産についての動きがあり、私も少しでも前向きに生きようとした結果です。こういった思いや願いを是非聞き入れていただけることを希望します。

2019/10/13, Sun 10:40
●回答者
①匿名 7 2 ／男性／31 歳／関東地方
②ア、本人
●患者（回答者本人）
①片眼性（遺伝性・非遺伝性を問わず）
②男性／31 歳
③経過観察中
④未回答
⑤検査していない
⑥未婚
●賛成
→私は 3 歳の頃に罹患しましたが、最近まで遺伝性があるとは知りませんでした。私は、幸い周りの人々に支えられここまで生きてこれましたが、同じ境遇を自分の子供には味あわせたくありません。左目が義眼であることで見た目の問題や生活の問題が出てきます。また、地方に住んでいたら治療や経過観察へ大病院へ出向かなくてはならないのも大変です。
適切に処置を行えば生存率は高いかもしれません。しかし、命に関わる病気をした以上、その後生活支援が問題になります。生活のクオリティーに関わる以上、生まれる前に診断を行う権利をもつことがなぜ許されないのでしょうか。
命の選別ではありません。自分自身が抱えた病気と向き合い、自分の家族に影響を与えるかどうかを知ることができるようになってほしい。ただそれだけです。

73----------
2019/10/13, Sun 21:25
●回答者
①匿名 7 3 ／女性／38 歳／関東地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性（遺伝性）
②男性／ 4 歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤0.7
⑥検査した
⑦未婚

●賛成

→1、息子のため

息子とその妻となってくれる方に自分たち家族のような悲しい不安な思いをさせたくないため。息子が恋愛、結婚する上で少しでも障壁を取り除いてあげたいため。

2、健康保険等の節約

今回の手術や入院で多額の健康保険および東京都の援助に助けられました。本当に感謝しております。しかしながら、今後さらに高齢化が進み健保の財源は困窮必至であるにも関わらずここまで援助してもらってよかったのかなとも思うほどです。

出生前診断での事前予測は本人たちが選択できるようにすることで、健保の支出は少しは改善するのではなかろうかと思います。事前に予測できるほど科学が進歩しているのにわざわざそれを禁止するのは愚の骨頂です。命の選択の是非や生命倫理などと言っている場合ではなく、財源はより高度な DNA 治療や抗癌先端治療に役立てるべきです。

74----------

2019/10/16, Wed 20:39

●回答者

①匿名７４／女性／34 歳／近畿地方

②ウ、母親

●患者

①両眼性（遺伝性）

②男性／2 歳

③経過観察中

④片眼摘出

⑤測定はまだできないが、小さいものもよく見えている

⑥検査した

⑦未婚

●賛成

→選択肢のひとつとして、着床前診断があることが望ましい

75----------

2019/10/18, Fri 03:44

●回答者

①匿名７５／女性／34 歳／関東地方

②ウ、母親

●患者

①片眼性（遺伝性・非遺伝性を問わず）

②女性／5 歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤1.0
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→将来、出産したいのかしたくないのか、決めるのは本人ですが、もし、子供がほしいと望んだときに、遺伝する確率があるのかないのかというのは本人にとって、とても不安なことだと思います。遺伝するかもと不安な状態で妊娠、出産を迎えるより、着床前診断をして少しでも安心できるなら、診断をした方がいいと思います。

76----------
2019/10/25, Fri 16:04
●回答者
①匿名７６／女性／24 歳／近畿地方
②ア、本人
●患者（回答者本人）
①片眼性（遺伝性・非遺伝性を問わず）
②女性／24 歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤摘出した方は義眼、していない方の視力は悪くはないし、視野も広い方と言われました。
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→まだ結婚も考えてなければ子どもについてもあまり深く考えたことはないけれど、今後真剣に子どもがほしい！と思った時にやはり自分の病気のことで少なからず躊きや躊躇いはあると思う。遺伝の可能性や有無について、知っておいて損はないはず。もし自分の子どもに遺伝した場合、精神的にも肉体的にも経済的にも負担はあると思うので、そこを少しでも改善できる方法があっていいと思う。着床前診断をするしないは個人の判断だとしても、できるできないは、「できる」世の中であってほしい。

77----------
2019/10/30, Wed 12:25
●回答者

①匿名７７／女性／45 歳／近畿地方
②ウ、母親
●患者
①両眼性（遺伝性）
②男性／４歳
③経過観察中
④片眼摘出
⑤0.6
⑥検査していない
⑦未婚
●賛成
→網膜芽細胞腫で亡くなる子供がいる事実は他人事ではありません。着床前診断で亡くなる子供が一人でも減るならば、医療技術を生かすべきだと思います。子供には私達と同じような辛い思いをさせたくないので、日本でできないならば、海外機関を頼ってでも遺伝させたくないと強く思います。

78----------
2019/11/8, Fri 18:53
●回答者
①匿名７８／女性／25 歳／関東地方
②ア、本人
●患者（回答者本人）
①両眼性（遺伝性）
②女性／25 歳
③経過観察中
④未回答
⑤日常生活に支障はない
⑥わからない
⑦未回答
●賛成
→出産後、自分のせいで遺伝したという罪悪感とともに人生を歩まなければいけないのは重荷すぎる。自分の感じた辛さを自分の子どもにも体験させるのは辛すぎる。命だけではなく、精神的な辛さにも目を向けてほしい。網膜芽細胞腫は特に術後、見た目でわかる病気なので申請が却下される意味がわからない。

79----------

2019/12/21, Sat 15:30

●回答者

①匿名７９／女性／56 歳／近畿地方

②オ、それ以外の親族（祖母）

●患者（回答者の孫）

①両眼性（遺伝性）

②男性／0 歳 3 カ月

③治療中

④摘出していない

⑤未回答

⑥検査した

⑦未婚

●賛成

→直接命に関わる疾患ではないとはいえ、場合によれば視力を失ったり眼球摘出など QOL に大きく影響する疾患と考えます。また、眼だけではなく他の部位にも癌が発生する可能性もあり、一生にわたりサバイバーとして精神的にも身体的にも負担を抱えながら生活していかねばなりません。将来結婚や子供を持つ事を考える際にも 50%の確率で遺伝する事を考えますと、結婚への障害になる事も十分に考えられます。

遺伝性疾患を持って産まれてくる子供や親の辛さは、疾患の程度の差はあれ、健康な人には計り知れない物があると思います。命の選別になるという議論は永遠にあると思いますが、着床前診断に賛成致します。

以上７９件

日本産科婦人科学会　倫理審議会提出資料

着床前診断（PGT-M）に関するアンケート回答集
遺伝性疾患患者（RB 以外）と家族向けアンケート

２０１９年１２月

RB（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会

＜遺伝性疾患患者（網膜芽細胞腫以外）と家族向けアンケート回答集＞

1 ----------

2019/12/10, Tue 09:14

●回答者

①匿名 1 ／女性／40 歳／中部地方

②配偶者

●患者(回答者の配偶者)

①ハンチントン病

②男性／39 歳

③日常生活に支障は全くない（全くないと感じる）

④発症が 5,60 代の可能性が高いため現在は支障無し。発症した場合は(ア）日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる)。

●賛成

→子ども自身の幸せのため。また、周りの介護する家族の精神的、肉体的負担の軽減。この病気は、確定診断を受けるためにも遺伝カウンセリングが必要なほど受け止めに困難を生じる病気。卵の時点でそのリスクが取り除けるのであればそれはとてもいいことだと思う。受精卵の時点で選別することの倫理的問題と、家族や本人の負担や辛さを鑑みれば着床前診断はもっと適用の幅を広げて良いと思う。ハンチントン病は、遺伝していた場合ほぼ 100%発症するにもかかわらず、発症の時期が成人以降の可能性が高いというだけで着床前診断の適用から外れることに疑問を感じる。

2 ----------

2019/12/9, Mon 17:57

●回答者

①匿名 2 /女性/39 歳/近畿地方

②母親

●患者（回答者の子）

①家族性滲出性硝子体網膜症、ウエスト症候群

②男性／ 3 歳

③日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる）

④全盲、歩行困難のため

●賛成

もう一人子供を産みたいと思ったこともあった遺伝したらどうしようと悩んで結局あきらめたため。着床前診断があったらもう一人産んでいたと思う。

3 ----------

2019/11/21, Thu 04:20

●回答者

①匿名 3 ／女性／52 歳／近畿地方

②母親

●患者（回答者の子）

①家族性大腸腺腫症（FAP）

②女性／24 歳

③日常生活に支障がある（あると感じる）

④通院や手術　年 5-6 回ほどあり精神的金銭的にも負担あり

●賛成

→医学的に避けることができるのであれば親としては望むとこです。親子共々病気だと何倍にも負担あり。結婚にも影響大。ぜひ認めていただきたい。

4 ----------

2019/11/10, Sun 22:56

●回答者

①匿名 4 ／女性／49 歳／北海道・東北地方

②本人

●患者（回答者本人）

①家族性大腸腺腫症（FAP）

②女性/49 歳

③日常生活に支障がある（あると感じる）

④大腸を全摘したことにより排便のコントロールが困難なことがある

●賛成

→家族性の遺伝の病気なのに突発として突如発症しました。親族には全くもって理解してもらえません。子どもは二人いますが、それぞれ未来がある子たちで、この先結婚、出産を控える年齢になってくるので、親としていろいろと考えること多くなってきました。「子どもがほしいけど遺伝するかもしれないから…」と、出産をあきらめる仲間たちをたくさん見てきました。50%の確率は大きいと思います。

どうしても 50%という確率の影におびえてしまう自分がいて、もし子どもが妊娠して孫が生まれるかもしれない…と考えると、どうしたらいいのかわからなくなります。

出生前診断は妊婦に負担が大きすぎると感じています。異常があるかもしれないという結果が出た場合、処置をして中絶する人がとても多いと報道で目にしたことがあります。着床前診断は経済的に負担は大きいかもしれませんが、妊婦に掛かる体への負担が少しでも少ないのではないか…と思えるからです。

受精卵に触れるという怖さはありますが、羊水を採取するやり方よりは安全性があるのではないかと思います。

5 ----------

2019/11/8, Fri 16:47

●回答者

①匿名 5 ／49 歳／女性／九州・沖縄地方

②母親

●患者（回答者の子）

①家族性大腸腺腫症（FAP）

②女性／19 歳

③日常生活に支障があまりない（あまりないと感じる）

④下痢　腹痛時のみ体調変化があります

●賛成

→病気を遺伝させたく無い！

本人にしか分からない　不安があります

精神的ストレス　腹痛　下血などで次回の治療まで不安と闘ってます！

大腸　十二指腸　甲状腺と　いろんな部位にポリープ　が出来　子供が耐え切れる病院ではありません

6 ----------

2019/11/3, Sun 13:02

●回答者

①匿名 6 ／女性／45 歳／近畿地方

②本人、母親

●患者（回答者本人・回答者の子）

①家族性大腸腺腫症（FAP）

②女性／45 歳、女性／22 歳

③日常生活に支障がある（あると感じる）

④大腸全摘・甲状腺全摘の為、排便回数多い。ガス多い。我慢すると直ぐに苦しくなる。甲状腺ホルモンが皆無。薬服用。体重増加。その他甲状腺ホルモンバランス悪いため、 不調起こしやすい。

●賛成

→FAP 発端者です。遺伝病でなければ、自分一人ならその痛み（治療の痛み、精神的な痛み）に耐えれます。子供の内ひとりに遺伝しました。とても辛い思いや治療をさせています。

いつか親になる娘に、母親の立場でまた苦しますことはさせたくないです。
戦える強さはそれぞれ違います。私は強い方ですが、娘は弱く、生きていけるかそれさえも心配です。その上将来我が子に遺伝していたら…着床前診断は賛成です。
費用面が気になりますが、中絶が必要な羊水検査より負担は軽くすみます。
ですが、着床前診断は不妊治療と同額と考えると、遺伝病の検査・治療が続く特異体質の上、着床前診断費用となると、自費では到底無理な話となります。援助対象にしてほしい。

7 ----------

2019/10/29, Tue 12:07

●回答者
①匿名 7 ／男性／72 歳／近畿地方
②本人

●患者（回答者本人）
①家族性大腸腺腫症（FAP）
②男性／72 歳
③日常生活に支障があまりない（あまりないと感じる）
④手術のタイミング（時期）？運？よく判らない。

●賛成
→遺伝性疾患の患者さんが出生前・着床前診断をされないで出産を希望されるのは私には理解できない。私は幸いにも大腸全摘手術後（24 年前）も特に重い症状もなかったが同病で苦労されたり亡くなった方を思うと着床前診断をしない選択は反対です。私は発病(FAP)が判った後、医師の勧めもあり二人の子供に遺伝子検査をしていただきました。結果、二人とも私の病気を遺伝していなかったのですが、娘が若年性パーキンス病になり（現在 36 歳）娘が可哀そうで私と妻は毎日つらい。
着床前診断を受けないの親の無責任です。子供の苦しみ・悲しみ絶望は私は耐えられません。昨今、新聞等で着床前診断が取り上げられていますが、簡単に普通に検査を受けられるようになる事を願っています。

8 ----------

2019/10/26, Sat 21:48

●回答者
①匿名 8 ／女性／34 歳／北海道・東北地方
②本人

●患者（回答者本人）
①家族性大腸腺腫症（FAP）
②女性／34 歳

③日常生活に支障があまりない（あまりないと感じる）
④大腸全摘出により、下したり、腸閉塞をおこし数回手術したが、普通の生活を送れている
●賛成
→事前に診断できれば、子供に自分と同じ思いをさせなくて済むから

9----------
2019/10/25, Fri 10:53
●回答者
①匿名 9 ／女性／35 歳／北海道・東北地方
②本人・姉
●患者（回答者本人・回答者の弟）
①X 連鎖劣性慢性肉芽腫症
②女性／35 歳、男性／30 歳
③日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる）
④平均寿命が 25～30 歳、乳幼児期から繰り返し入院、通常の学校生活など送れませんでした。その後命が危なくなり骨髄移植をして一命は取り留めしたが、結婚して子供を持つことに関してはハードルが高いです。22 万人に 1 人という希少難病です。私自身は保因者ですが弟のこれまでを見てきており、子供への遺伝が何よりも不安です。
●賛成
→健康な子供を産みたいと思うのは親として誰もが持つ思いです。私自身は結婚後、親から保因者の可能性を指摘され、その後検査し保因者であることが確定しました。何も知らず結婚した主人に申し訳ないですし、主人のためにも元気な子供を産みたいです。予後不良なのをわかりながら子供を産むのも違う気がするし、自分を責め続けると思います。もし、結婚前に保因者であることを知っていれば、結婚そのものを諦めていたかもしれません。
私には健康な子を産む資格がないのでしょうか？妊娠することはできるのに、諦めなくてはいけないというのが苦しいです。
健康な子供を産める技術があるのに、それを生かさないというのはどういうことでしょうか？ぜひ、当事者の立場に立って審査して頂きたいです。

10----------
2019/10/24, Thu 11:41
●回答者
①匿名１０／男性／70 歳／近畿地方
②本人

●患者（回答者本人）
①家族性大腸腺腫症（FAP）
②男性／70 歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④日によって軽い脱水症状や、指などの震え、排便回数が増えたりすることがあるため
●賛成
→遺伝子検査は全て自己責任で決めることが大切です。人生は自分で判断することで、結果を受け入れことができ、納得した人生を歩めます。着床前診断については生まれてくる子供の病気をご両親が受け止められるかどうかで判断すべきです。医療関係者が机上で決めることでは無いと思います。倫理的な問題も含まれるのでとても大きなものになり、いくら時間をかけて議論を重ねても結論が出るようには思えません。賛成・反対、どちらの意見も間違いではないので、諸外国の状況も参考に検討を進めるべきです。最終判断は当事者に委ねるべきと考えます。

11----------
2019/10/23, Wed 00:20
●回答者
①匿名１１／男性／49 歳／近畿地方
②本人
●患者（回答者本人）
①家族性大腸腺腫症（FAP）
②男性／49 歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④トイレの回数
●賛成
→子供には遺伝してほしくないから。

12----------
2019/10/20, Sun 17:09
●回答者
① 匿名１２／男性／30 歳／中部地方
②本人
●患者（回答者本人）
①家族性大腸腺腫症（FAP）
②男性／30 歳

③日常生活に支障がある（あると感じる）
④治療のため、入院の余儀がないため。
●賛成
→子供に遺伝をさせたくない。
同じ気持ちで悩んで欲しくないため。また、自分が子供をもてる希望ができる。今は上記の理由から、子供を持つことに積極的になれません。

13----------
2019/10/18, Fri 12:34
●回答者
①匿名１３／男性／71 歳／北海道・東北地方
②本人
●患者（回答者本人）
①家族性大腸腺腫症（FAP）
②男性／71 歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④大腸全摘し、術後 40 年後小腸ストマ手術。それと人工透析も 10 年前から……。人工透析も遺伝との事。
●どちらでもない
→若い頃でしたら別の意見もあったでしょうが、今のこの様な治療法については判断できません。

14----------
2019/10/18, Fri 00:03
●回答者
①匿名１４／男性／61 歳／近畿地方
②本人
●患者（回答者本人）
①家族性大腸腺腫症（FAP）
②男性／61 歳
③日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる）
④ストーマ（人工肛門）週 4 回の点滴
●賛成
→家族性大腸ポリポーシスを発病して大腸の大部分切除、腸閉塞を何度も繰り返し直腸がんの手術そして腹壁デスモイドになってから、小腸穿孔を起こしストーマ（人工肛門）になりました。

その結果、小腸も５０ｃｍ程に短くなり短腸症候群で中心静脈栄養により高カロリー輸液に入院で１年ほど在宅医療にて１年ほどしました。
その後、感染症を起こし菌血症になり、入退院と手術を繰り返し、小腸を接続して中心静脈栄養による高カロリー輸液からは脱却するも、小腸は５０ｃｍくらいから１ｍ５０ｃｍくらいには長くなりましたが、電解質成分は経口摂取では吸収されず、週４回電解質成分などの輸液（ビーフリード輸液）の点滴を通院で３時間以上かけてしています。
入院中、敗血症も何度か起こしています。
１４回も開腹手術をしていますので、難治性小腸瘻孔を起こし５回程、瘻孔閉鎖術（小腸瘻孔閉鎖）を行っています。
２０００年より何度も入退院繰り返しと手術を繰り返しています。肝機能障害も引き起こしています。多発性胃ポリープもみられ、定期的に検査を受診する必要はあります。
長々と過去の家族性大腸ポリポーシスを発症してから、色々と病気が現れ、これからもずっと通院による点滴などをしていますし、日常生活にも影響はあります。
その事を考えると同様の大変さを味わってほしくないので、遺伝性疾患者の着床前診断は必要だと思います。

15----------
2019/10/10, Thu 16:11
●回答者
①匿名１５／女性／43 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①メンケス病
②男性／８歳
③日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる）
④首がすわらず全介助が必要
●賛成
→遺伝がこわくて、結婚や妊娠に後ろ向きになる。子供が病気になる可能性をもちながらの妊娠は精神的にかなり悪い。医学の進歩で延命が可能になり子の医療費は高額である。
１人でも病気の子が減ることを切に願う。遺伝しない方法があるのに出来ないのはひどい。
子の病気がどんなにつらいことなのか知ってほしい。

16----------
2019/10/6, Sun 22:45
●回答者
①匿名１６／女性／37 歳／近畿地方

②母親
患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②女性／3 歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④手足の短さ、低身長なため
●賛成
→疾患自体に直ちに命に関わる症状があるわけではないが、合併症による様々な症状はくつもの手術が必要であったり、無呼吸などにつながる恐れのあるものもある。そのリスクを負っている本人だからわかる苦痛などもあると思うので、着床前診断という選択肢を増やしてあげれたらと考えます。

17----------
2019/10/5, Sat 19:12
●回答者
①匿名１７／女性／46 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②男性／8 歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④手足が短く身長が低い　成長が遅い
●賛成
→診断するのは、自由で選択肢としてある方がいいと思う。
障害を持たなくても、生きて行くのは簡単ではないと思う。障害を持って生まれ、障害とともに生きて行くのは、常に親が必要だったり、親が変われないという思いを持ちながら生きて行かないといけない事がどれだけしんどい事か、だから選択肢のひとつとしてあればいいと思う。

18----------
2019/10/5, Sat 17:13
●回答者
①匿名１８／女性／42 歳／中部地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症

②男性／6 歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④上記の理由: 身長が低く手足が短いため、トイレや手洗い踏台を必要とし、着替え等においても手足の短さにより他人の手が必要となる場合がある。
●賛成
→軟骨無形成症は症状の重さや合併症の有無により治療方法は多岐にわたります。我が子の場合は出産後から低血糖により入院、また滲出性中耳炎によりほぼ毎週耳鼻科通院のほか、睡眠時無呼吸症候群のため扁桃腺とアデノイド切除で入院、成長ホルモン注射のため今でも毎月受診しています。今後は骨延長手術のための長期にわたる入院も考えられます。治療のため必要なものであり、大変とは思わずにおりますが、実際問題として、金銭的にも精神的にも負担がなかったわけではありません。
今後、我が子が親になる機会があったとき、この病気のこれらのリスクをおっても大丈夫と思えるか、又はリスクを考え断念するのか、私にはまだわかりませんが、もし着床前診断ができるという選択肢があればよいと考えます。

19----------
2019/10/5, Sat 14:23
●回答者
①匿名１９／女性／39 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②女性／6 歳
③日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる）
④手足が短いのでちょっとしたことでも手助けが必要。服の脱ぎ着、排泄の時に手が届かない、イス、トイレ、机、手すり等々色んな物に配慮が必要。歩行も転倒しやすく危険。無理な姿勢や運動をすると骨の変形に繋がる(狭窄症やヘルニア等々)
●賛成
→本人にとっても家族にとっても辛いことが多くあるため、選択肢はあった方が良いと思う。どんな人(病気があってもなくても)、元気で健康な赤ちゃんを願います。自分の病気を子供には遺伝させたくないと思うのが親心です。

20----------
2019/10/5, Sat 12:03
●回答者
①匿名２０／女性／41 歳／近畿地方

②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②男性／7 歳
③日常生活に支障があまりない（あまりないと感じる）
④手足が短いのでとどかないとかありますが、それ以外は大丈夫です
●賛成
→病気を持って生まれてくる子が少なくなるといい。本人も家族も辛い思いをする。

21----------
2019/10/5, Sat 10:13
●回答者
①匿名２１／女性／29 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨異形成症
②女性／２歳
③日常生活に支障があまりない（あまりないと感じる）
④まだ幼稚園に行ってなく家で過ごしている分には日常生活には支障ないが、４月から幼稚園に入って集団生活になると、支障が出てくるのではないかと思う。
●賛成
→産むと選択したときに病気についての知識も覚悟も必要になるから

22----------
2019/10/5, Sat 01:40
●回答者
①匿名２２／女性／43 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②女性／２歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④まだ、小さいため、病気の症状や合併症がどのように影響してくるか分からないところがある。しかしながら、運動の発達は遅れており、筋力や体幹は弱いため、運動の制限や特別な椅子やインソール等が必要な状態である。また、様々な科への通院や、定期的な MRI 等の検査があり、PT、OT 等のリハビリ、療育も行っている。成長に伴い、低身長

や四肢短縮といった病気の特徴も顕著になっていくため、日常の生活動作において、自分の身体に手が届かなかったりと、他者に手を借りなければならないこともあったり、一般のハード環境では、危険を伴ったり、出来ない、するために工夫が必要であったりすることもある。一番は、合併症により、命の危険があったり、加齢に伴って身体に慢性的な痛みを感じるようになったり、成長を促すホルモン注射を毎日行ったり、骨の延長をする場合は、長期に渡る入院加療が必要であったりする。ただ、ハードの環境を、身体に合うように整えたり、行動しやすいように工夫をしたり、周囲の人との関係性が良いと、本人は、あまり支障を感じずに暮らせると思う。

●賛成

→着床前診断が認められないと、遺伝性の疾患を持っていることで、子どもが欲しいのに諦めざるを得ない方や、周囲から結婚を認められないようなことがあるのではと推測する。認められると、安心して、生みたい！言うことが出来るのではないだろうか。生む、生まない、遺伝を避ける、どちらでも受け入れる等、選択の幅を広げて考えられるようになることは良いのではないかと思う。遺伝性の疾患は数多くあると思うが、命に関わる疾患に加え、RB のような疾患については、認められて良いと思う。すべての疾患に認められるのか、軟骨無形成症についてはどうかと考えると、まだ考えきれていないところがある。大後頭孔の狭窄や肺の低形成から来る呼吸苦など、命の危険にも繋がる重篤な合併症は、出来るのであれば、取り除きたい。しかし、この病気自体を遺伝させないということは、この病気を持つ娘や同じ病気の方々の存在を否定してしまうのではないかとも思う。娘には難病はあるが、それも含めてかわいい娘であり、合併症がなかったらとは願っても、この病気がなかったらとは思わない。染色体の異常の病気であっても、環境さえユニバーサルであれば、人に全ての人を認め合える優しさがあれば、これは病気ではないのではと思ってしまう。ダウン症のような病気もそう思う。しかし、人それぞれ想いは違う。娘も自分の身体について、どのように感じて成長していくかはわからない。自分の病気が遺伝することで、辛い目に合うかもしれない。娘がどのように生きていくのかで、本人の想いも違ってくるかもしれない。いずれ、愛する人ができて、自分たちの子どもが欲しいと願ったとき、二人が、二人の子が一番幸せだと思う選択を、自分たちで考えることが出来たら望ましいのではないかと、今の時点では、私は思う。

23----------

2019/10/4, Fri 17:19

●回答者

①匿名２３／女性／47 歳／近畿地方

②母親

●患者（回答者の子）

①軟骨無形成症

②女性／9 歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④物理的に高い位置にあるものには手が届かないことが多い。
●どちらでもない
→検査するかどうかは、個人の考え方次第だと思いますが、選択肢として着床前診断があることは、悪いことではないと思います。
倫理観からみれば、命の尊厳を尊重するなどの考え方もあると思いますが、それも、1 人 1 人考え方や捉え方は違いますし、それぞれの環境や条件は異なっていて何が正解かなんて分からないと思います。
障がい児を持つ 1 人の親としてはどんな子であれ、可愛く愛おしいです。病気があることでしか得られないことも経験しています。もし、自分がその検査を行うか？と考えると受けないような気もします。なので、どちらでもない。と回答させていただきます。

24----------
2019/10/4, Fri 17:13
●回答者
①匿名２４／女性／31 歳／中部地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②女性／3 歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④呼吸の問題や、運動発達の遅れや、大人になってからの合併症の心配等があります。
●賛成
→命が宿る前に病気を回避出来る事は悪い事だとは思いません。命に関わる病気では無くても、生きる上で沢山の大変な事があると思います。

25----------
2019/10/4, Fri 11:06
●回答者
①匿名２５／女性／39 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②男性／3 歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）

④公共施設（エレベーター、階段等）の高さが合わず難しい
●賛成
→産まれてくる子供に障害を引継ぎたくない為

26----------
2019/10/4, Fri 10:26
●回答者
①匿名２６／女性／45 歳／近畿地方
②本人・母親
●患者（回答者本人・回答者の子）
①先天性脊椎骨端異形成症
②女性／45 歳、男性／12 歳
③日常生活に支障があまりない（あまりないと感じる）
④現在は症状が落ち着いているため
●賛成
→着床前診断ができるという選択肢はあってもよいと思う。診断する・しないはその人の自由で選択肢を与えてもらえることは必要だと感じる。

27----------
2019/10/4, Fri 09:56
●回答者
①匿名２７／女性／42 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②女性／４歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④低身長、手足が短い、頭が大きい為、高い物を取りにくい、長距離歩けない、様々な合併症がある。
●賛成
→我が子に、病気や障害がなく、健康で生まれて欲しいのは親として当たり前の感情だと思います。生活する上での不便さ、周りからの理解、通院の多さ、将来への不安、取り除けるものは無くしてあげたいと思います。

28----------
2019/10/4, Fri 09:38

●回答者
①匿名２８／女性／43 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②男性／４歳
③日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる）
④体のバランスが悪く、よく転けたり手足が短く衣服の着脱、トイレ&お風呂&食事など日常生活が１人でできない。
●賛成
→障害のあっても我が子は、かわいいですが将来的に遺伝子するため次に続いてほしくない。我が子も遺伝子の突然変異と言われ、妊娠８ヶ月で発覚。お腹の中ですが、胎動もありエコーで人間になってる姿を見て愛しくて愛しくて仕方ないのに突然の通告。そんな想いをする人を減らしてあげたい。
着床前ならば、正直、妊娠せずにわかるなら諦められる。我が子や、将来我が子と縁あって夫婦になる方との間に不安な想い、辛い思いをしてほしくない。連鎖を解消できるのならば、そんなにうれしいことはありません。前向きによろしくお願いいたします。

29----------
2019/10/4, Fri 09:19
●回答者
①匿名２９／女性／33 歳／中国・四国地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②女性／７歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④腕や足が極端に短い低身長なため、自宅や学校など事前に踏み台などが準備できている場所であれば不便を感じていませんが、外出先などでは小学生になった今でも抱っこしないと手が届かないところや見えないところなどが多々あるため。
●どちらでもない
→正直難しいです。事前に知って堕胎するという選択肢を賛成することは娘の存在を否定するような気持ちになるからです。私は娘がこの病気をもって生まれてきていろんなことを学ばせてもらったし、もう病気もひっくるめて娘が大好きだし、病気をもたずに生まれてきた娘のことは想像もつかないです。
でもその一方で、娘が将来子供が欲しいと思った時にどう思うのかは私には分かりませ

ん。私からしたらもし孫が娘の病気をもって生まれてきても可愛くて仕方がないと思いますが、本人はもしかしたら自分と同じ思いをさせたくないと感じるのかもしれません。7 歳の今でも「病気じゃない方が良かった」とこぼすことがあるので…。
ましてや遺伝性腫瘍などだとつらい治療もあるでしょうし一層その気持ちは強くなると思います。が、私自身もし検査ができても一度お腹に宿った赤ちゃんを産まないという選択を出来るかは正直分かりません。

30----------
2019/10/4, Fri 07:09
●回答者
①匿名３０／女性／31 歳／中部地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②男性／１歳
③日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる）
④手足が短く欲しいものに手が届かない、出来ない事が多い。後弯があり将来的に手術が必要。生後 3 ヶ月で大後頭孔狭窄の減圧手術を受け心身共に負担がかかった。頭が大き過ぎて服が入らない。中耳炎になりやすい。水頭症になりやすい。アデノイド肥大でいずれ手術が必要。睡眠時無呼吸
●賛成
→我が子に病気を望む親なんていません。まず何より我が子に病気が無い事を願います。障害児育児は甘いものではありません。綺麗事では生きていけません。愛おしいと思う分悲しくて辛いです。健康な子を望みます。第一子が難病だったので本当は 3 人は産みたかったですが、次の子にまた何か病気があるかもと思うと怖くてたまりません。着床前に知りたいです。選択をさせて欲しいです。

31----------
2019/10/3, Thu 23:17
●回答者
①匿名３１／女性／43 歳／中部地方
②母親
●患者（回答者の子）
①偽性軟骨無形成症
②記載なし
③日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる）

④手足が短く O 脚で骨の曲がりが強く、長距離歩行が困難。
●賛成
→遺伝の可能性は半分と言われました。この病気は小人症の子どもと似ていますが、原因が違い、ホルモン注射も骨延長手術も難しいので、診断に賛成です。

32----------
2019/10/3, Thu 23:15
●回答者
①匿名３２／女性／38 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②男性／記載なし
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④体が小さいため、補助的が必要。周りから見られることも多い。
●賛成
→子はまだ幼児だが、自分の病気について悩む時期が来ると思う。自分の子に病気が遺伝するかもしれないという事実は更に彼を悩ませることが予想できるし、結婚に際してもリスクになるかもしれない。でもその時に子供に遺伝するかもしれないので子供は持たない、という選択はして欲しくない。選択肢の一つとして着床前診断はあってもよいと考える。

33----------
2019/9/30, Mon 08:19
●回答者
①匿名３３／男性／42 歳／近畿地方
②父親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②女性／３歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④身体のバランス、上背のなさ
●遺伝性疾患患者の着床前診断について：賛成
→反対する理由が不明であるから

34----------

2019/9/30, Mon 04:53
●回答者
①匿名３４／女性／36 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①軟骨無形成症
②女性／３歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④低身長及び四肢短縮なので、手が届かない範囲が多いため。
●賛成
→遺伝性疾患患者本人が、その病気を子に遺伝させたくないと思うのであれば、着床前診断を行うべきである。その病気になったことでの日常生活での不便さなどは、患者本人にしか分からないものである。たとえ、その疾患に命の危険がないにしても、日常生活の不便さは健常者の想像を絶するものであろう。もし着床前診断が認められないのであれば、患者本人がその疾患を後世に引き継ぎたくないと思う場合、患者本人は子を産まないという選択をせざるを得なくなる。そこでも命の選別は行われているのではなかろうか。
少子化が叫ばれる昨今、子供を産みたいと思う人がいるならそれは尊重されるべきであり、国をあげて応援すべきである。患者本人にも、子供を産み、育てる自由があってしかるべきである。

35----------
2019/9/26, Thu 15:03
●回答者
①匿名３５／女性／32 歳／近畿地方
②母親
●患者（回答者の子）
①先天無虹彩症（弱視、羞明、眼振、知的障がい）
②女性／３歳
③日常生活に支障がある（あると感じる）
④弱視、知的障がいにより、保育園や幼稚園への入園を断られた。受け入れ先は自ら交渉して回り、なんとか受け入れて頂ける保育園がみつかるも、担任の先生が帰宅される時間にお迎えに行く必要があり、延長保育は難色を示されがち。今後も盲学校、視覚障害児の教室、小学校、療育、そして病院（眼科、耳鼻科、小児科、小児外科）への定期通院が続くため頻繁に仕事を休まなければならない。小児眼科という専門性が高い科の希少難病であるため診療できる病院が少なく、通院日は往復 5 時間かけて 1 日がかり。当方医師ですが、常勤復帰は難しい状況で今はパートで働いています。今後、視力がどんどん落ち

ていきほぼ全盲となる疾患であり、転落しがちな溝が多い田舎から、車がなくても子供が生活しやすいような場所へ転居予定です。親への負担という意味で日常生活への支障は多々ありますが、本人は今のところ療育も保育園も楽しく通っており、自分が弱視であることにも恐らく気づいておらず、日常生活に支障は感じていないのかもしれませんが、周囲の助けは不可欠です。

●賛成

→我が子は単一遺伝子変異の孤発例であることがわかっています。

医師として、病院ではたくさんの遺伝子疾患の子供を見ます。我が子よりもっとケアが必要で育てにくいだろうと思うお子さんもたくさん見ます。親のもつ病気を、我が子が受け継いでしまうというのは想像を絶する悲しみだと思いますし、出生前診断の選択肢を提示できればなと思うことはあります。ただ、どの病気を出生前診断の適応とするのか、同じ病気でも軽症〜重症まで様々で、日常生活に支障がある人も無い人もいますし、線引きは難しいと感じます。

次世代シーケンサーなどの登場で、昔から家族性を指摘されている、精神疾患や糖尿病、アトピーなど、生まれてすぐには発症しない病気の遺伝子変異も今後特定されてくるかもしれません。そうなると、広義には遺伝病を抱えていない人はほぼいない、ということにもなりかねませんので、線引きはますます難航すると思います。なので、賛成とも反対とも言い難いです。

医師の立場としては、上記意見ですが、母の立場としては、我が子がもし子供を持つことになる場合、着床前診断を選択肢として選べることを望みます。育てるのは親族だからです。

36----------

2019/12/21, Sat 07:59

●回答者

①匿名３６／女性／47 歳／関東地方

②配偶者

●患者（回答者の夫）

①肥大型心筋症

②男性／47 歳

③日常生活に支障がある（あると感じる）

④ICD の埋め込み、仕事の選択肢が減る、肉体を使う作業が難しい

●賛成

→他の疾患についてはわかりませんが、肥大型心筋症の経験から。

身内の１人(夫のきょうだい)は 40 代の働き盛りで、子どもを３人抱え、ある日突然心停止、脳に障害を残し、職を失いました。身内では夫と、↑のきょうだい、夫のいとこが同

病とわかっています。

皆、健康に産まれ、大人になって、病気がわかりました。夫も夫のいとこも各々家族を抱え、子どもたちの何人かも少し心電図の異常があります。これ以上家族や身内の中で不幸が襲うことや、また未来の世代が同じ思いをするのは耐え難いことです。

海外では、法的にどう捉えられているのかは知りませんが、精子バンクなどを利用し、容姿、学力、才能などあらゆる面で親の理想の子どもを産もうとする人さえもいます。そんな中で、遺伝疾患を子へ罹患させたくない、というたったひとつの、最低限の願いを普通に叶えられる状況であってほしいと思います。

以上３６件

参考資料

HP でのアンケート募集時の掲載内容

１、遺伝性網膜芽細胞腫患者の着床前診断に関するアンケート

２、遺伝性疾患患者の着床前診断に関するアンケート

※当 HP では、倫理審議会の概要が発表された２０１９年８月末の報道等に基づき、同審議会の議論の内容を「①当該申請（ＲＢの着床前診断）の申請についての審議」および「②今後、遺伝性疾患の着床前診断をどういう場合に対象とすべきかの審議」としております。

現在、同審議会計画書では、「現状での PGT-M 自体の実施の可否、胚についての議論はしない」とされておりますが、アンケート実施時点では未確認だったための相違であることを申し添えます。

ＲＢの着床前診断（ＰＧＴ－M）について

⇒網膜芽細胞腫の親子間遺伝に関するＱＡ、当会の考え方はこちらをご覧ください。

●ＲＢの着床前診断をめぐるこれまでの国内の動き

２０１８年2～3月　当会でＲＢ患者と家族を対象とした着床前診断に関するアンケートを実施

２０１８年4月　遺伝性ＲＢ患者（当会会員）が、国内で初めて着床前診断の申請を日本産科婦人科学会に行う。

※当会で集めた約５０件のアンケートを同学会に補足資料として提出

２０１８年6月　日産婦が「着床前診断に関する審査小委員会」にて同申請を審議

２０１８年7月　申請機関を通じて「非承認」とする結果を通知。

※非承認の結果について、審議過程などの詳細は明かされず。

２０１８年8月　日産婦に対し、当会より審議過程などの公開を求めた「質問書」を提出。

２０１８年8月～１９年2月　日産婦「倫理委員会」で同申請及び当会質問書について議論。

⇒日本産婦人科学会倫理委員会議事録をご覧ください（平成３０年度第４回～５回）

２０１９年3月　日産婦より回答書を受領。

－－－－－－－－－－－－

【日産婦からの回答（一部抜粋）】

▶重篤性について：本症例は感覚器の障害という従来の生命予後が関わる疾患と異なるカテゴリーの疾患で現時点では適応がない。（抜粋）

▶基準見直し：質問書をうけ日産婦倫理委では、着床前診断における重篤性の定義や審査のあり方について、議論を開始した。今後、幅広い階層の方々から意見を伺いながら、適応の拡大についての見直しを進めることも検討する。（抜粋）

⇒質問書および回答書については、会員限定ページで公開しています。

－－－－－－－－－－－－－

２０１９年４月　回答書を受け、同申請者（当会会員）が着床前診断の再申請を行う。

２０１９年６～７月　日産婦「小委員会」、「倫理委員会」で審議保留。

２０１９年８月　日産婦の理事会にて、同申請等を議論するため、「倫理審議会」の設置を決定。

【今回の「倫理審議会」について】

＝議論すること＝

①当該申請（ＲＢの着床前診断）の申請についての審議

②今後、遺伝性疾患の着床前診断をどういう場合に対象とすべきかの審議

＝議論方法：３回開催（公開の予定）＝

①小児科や遺伝医学などに関連する複数の学会メンバーで検討

②法律や倫理分野の有識者に意見聴取

③遺伝性疾患を持つ人や家族を交えて議論

●ＲＢの着床前診断についての当会の考え方

当会は、遺伝性ＲＢ患者とその家族が子どもを考えるに当たって、遺伝に関する正確な知識を普及させることによって、その決断を手助けする活動を行っています。インターネットなどで得られる情報は限られており、また、妊娠・出産ができる期間もまた、限られているからです。

直接命に関わることは少ない疾患とはいえ、根治法はなく、視力や眼球を絶対に温存できるとは言えない疾患を経験した患者やその家族は、成人して自立し、パートナーとの新生活を考える中で、改めて病気と向き合い、病気が遺伝することに対し、「受け入れる」、「子供をあきらめる」、「遺伝させたくないと思う」など、さまざまな選択肢を迫られることになります。

当会は着床前診断を推奨する会ではありません。着床前診断を受けたからといって、必ず子どもを授かれるとは限らず、母体への負担や金額的負担も大きい選択肢であることは否定しません。しかし、患者とその家族が望むならば選択肢の１つとして、着床前診断を選べる社会にすべきとも考えています。

「日常生活への支障」や、「病気そのものや闘病に付随する苦労」、逆に「病気になったからこそ学んだこと」は、患者本人や家族など、経験した当事者にしか語れない経験です。

これまで、遺伝性疾患の着床前診断に関する議論に、患者本人の声が反映される機会はほとんどありませんでした。今回の申請、及び当会の質問書の提出により、遺伝性疾患の着床前診断について、当事者を含め広く一般の意見を聞く場が設けられたことは大きな成果だと思っています。

●ＲＢの着床前診断に関するアンケートを継続して行っています

今後の審議には医療者だけでなく、患者団体など一般の声も参考にされるそうです。

当会はこれを受けて、２０１８年２月より継続している網膜芽細胞腫の患者本人及び家族に対する「着床前診断についてのアンケート」を再びとりまとめ、議論の場に反映させたいと考えています。

（すでにアンケートにお答えいただいた方は、２度目の回答はご遠慮ください）

また、今回の倫理審議会ではRBだけでなく、今後、他の遺伝性疾患に関しても影響しうる内容が議論されます。**RB以外の遺伝性疾患で、同じくアンケートにお答えいただける方は、別ページにて、ご回答を承ります。**

アンケートは①RB患者及び家族、②その他の遺伝性疾患患者及び家族に分類し、「倫理審議会」までに日本産科婦人科学会に提出させていただく予定です。

●個人情報保護について

今回の着床前診断の申請は当会会員が行ったものですが、当該会員から「ＲＢの遺伝については、現在国内でこの会以外に情報を知りえる手段がないため、会として結果を公表してほしい」と強い要望があり、役員で協議し、結果を共有させていただきました。

通常、会員の同意なしに、会として個人の情報を報告することは一切ございません。

遺伝や晩期合併症の問題は非常にデリケートですが、現在、相談できる公の機関が日本にはなく、個人が独自で情報収集をせざるを得ない状況です。当会は、当会の活動にご理解いただける多くの医療者のご協力の下、深刻な悩みを抱える患者と医療者をつなぐ組織になりたいと考えています。

会員の個人情報は「個人情報保護方針」に基づき適切に管理します。困ったことがある場合は、どうかお気軽にお問い合わせください。

アンケート？なにそれ？おいしいの？

遺伝性網膜芽細胞腫患者の着床前診断に関するアンケート

※いただいた回答および個人情報に関しては厳重に管理し、アンケート以外の目的には使用いたしません。

※重複するアンケートの投稿、不特定多数の投稿を避けるため、可能な限り名前、住所の記載をお願いいたします。

※回答内容は全て匿名化した上で取り扱います。集計結果は各学会などで報告させていただく場合が

あります。

１，回答者の基本情報について

●名前 *

●ふりがな *

●回答者の性別 * ○ 男性 ○ 女性

●回答者の年齢 *

●メールアドレス *

●回答者の住所（都道府県までで可） *

●患者との関係（複数あればすべて） *

- ☐ ア、本人
- ☐ イ、配偶者
- ☐ ウ、母親
- ☐ エ、父親
- ☐ オ、それ以外の親族（下記にご関係をお書きください）
- ☐ カ、別の遺伝性疾患の患者（下記に疾患名をお書きください）
- ☐ キ、医療関係者（下記に患者との関わりについてお書きください）
- ☐ ク、その他（下記にお書きください）

２，患者の情報（上記ア～オの方は患者について、カ～クの方は３にお進みください）

●発症形態

- ○ 両眼性（遺伝性）
- ○ 片眼性（遺伝性・非遺伝性を問わず）
- ○ わからない

●患者の性別 ○ 男 ○ 女

●患者の現在の年齢

260

●治療の状況　○ 治療中　○ 経過観察中

眼球摘出の有無　○ 片眼摘出　○ 両眼摘出　○ していない

●患者の視力の状況（分かる範囲で構いません。分からない場合は空欄で結構です）

●遺伝子検査の実施　○ した　○ していない　○ わからない

●婚姻歴　○ 既婚　○ 未婚

→既婚の場合：　子供の有無　○ なし　○ あり（１人）　○ あり（１人以上）　○ 妊娠中

→子供がいる場合：遺伝の有無　○ 遺伝している　○ 遺伝していない　○ どちらもいる　○ わからない

→遺伝している子供がいる場合、その子供の年齢（複数いる場合はすべて）

３．遺伝性網膜芽細胞腫患者の着床前診断について

●網膜芽細胞腫の着床前診断について *　○ 賛成　○ 反対　○ どちらでもない

●その理由（出来るだけ詳しくお書きください） *

☐ プライバシーポリシー が適用されます

メモ: * は入力必須項目です

↓よろしければアンケートをシェアお願いします！

遺伝性疾患患者の着床前診断（ＰＧＴ－M）について

【網膜芽細胞腫以外の遺伝性疾患ご本人/家族の方で当ページをご覧の方へ】

「ＲＢピアサポートの会」は、目の網膜に出来る小児がん、「網膜芽細胞腫（ＲＢ）」を乳幼児期に発症し、その後成人した患者を中心とした経験者の会です。成人以降に直面する悩みを当事者として解決するために、２０１８年に発足しました。

ＲＢ患者が成人以降に直面する問題の１つが「親子間遺伝」の問題です。両眼にRBを発症した全ての患者、あるいは片眼に発症した一部の患者について、疾患が１／２の確率で子どもに遺伝することが分かっています（常染色体優性遺伝、といいます）。

当会の発足は、共同代表であるＲＢ患者２人が、いずれも遺伝により、自分の子どもに同じ疾患が遺伝し、治療を経験したことがきっかけです。

⇒RBの遺伝についてもっと知りたい方はこちら

【着床前診断とは】

ＲＢやその他の遺伝性疾患の患者が子供を希望する場合、疾患の遺伝などを調べる方法は下記のような対応が考えられます。

①**出産してから遺伝しているかどうか調べる**（遺伝子検査、その疾患の確定診断のための検査など）

※ＲＢは発症が０～３歳程度と発症が早い疾患ですが、疾患によって発症の時期は異なります。

②**出生前診断（絨毛検査／羊水検査）で妊娠中に遺伝しているかを調べる**

※親である遺伝性疾患患者が、遺伝子検査により遺伝子変異等の詳細が特定出来ていることが条件となります。

③**着床前診断で妊娠前に胚盤胞の遺伝子検査により調べる**

＝着床前診断（ＰＧＴ－M）とは＝

着床前診断は出生前診断と混同されがちですが、妊娠前に、体外受精により遺伝を調べる方法です。卵子と精子を採取し、人工的に受精させた受精卵を胚盤胞を呼ばれる状態まで育て、そこから細胞の一部を採取し、遺伝子検査を行います。遺伝していない胚盤胞が見つかれば、それを子宮に移植することで、遺伝性疾患の遺伝を防ぐことができます。出生前診断と同じく、親である遺伝性疾患患者の遺伝子の変異が特定されていることが条件となります。

現在、海外の一部の国（イギリスなど）では、ＲＢを始めとした複数の遺伝性疾患の着床前診断（ＰＧＴ－Ｍ）が認められています。しかし、日本国内では、着床前診断の対象は、日本産科婦人科学会の指針により、「重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合、および（略）習慣流産に限られる。遺伝性疾患の場合の適応の可否は、日本産科婦人科学会において審査される」とされています。「重い遺伝病」とはこれまで、「生命予後が不良で成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が発生したり生存が危ぶまれる疾患」とされており、ＲＢなど、生存率の高い疾患は考慮されてきませんでした。

⇒詳しくは、日本産婦人科学会HP「着床前診断に関する見解」をご覧ください。

【日本国内で、遺伝性疾患に関する「着床前診断（PGT一M）」の公開議論が始まります】

２０１８年６月、国内で初めて、日本産婦人科学会（日産婦）に対し、遺伝性ＲＢ患者が申請した着床前診断についての審査が行われました。当会では申請にあたり、ＲＢ患者本人、及び患者の親や親族の方々から、「着床前診断に関するアンケート」を集め、補足資料として同学会に提出させていただきました。

同申請は一度「非承認」となりましたが、その後、当会は非承認となった理由の開示を求め、日産婦に対し「質問書」を提出。その後、日産婦はＲＢを始めとした遺伝性疾患の着床前診断について、再び議論を開始することを決めました。一度非承認となった上記の申請は、２０１９年４月に再申請されています。

２０１９年８月、日産婦の理事会で、「倫理審議会」の設置が決まりました。日産婦だけではなく、他の関係学会や有識者、法律や倫理の専門家、さらに遺伝性疾患の患者など当事者を含めた幅広い人々によって、遺伝性疾患の着床前前診断について議論される見込みです。

⇒RBの着床前診断の詳細についてもっと知りたい方はこちら

今回の「倫理審議会」について

＝議論すること＝

①当該（ＲＢの着床前診断）申請についての審議

②今後、遺伝性疾患の着床前診断（PGT一M）をどういう場合に対象とすべきかの審議

＝議論方法：３回開催（公開予定）＝

①小児科や遺伝医学などに関連する複数の学会メンバーで検討

②法律や倫理分野の有識者に意見聴取

③遺伝性疾患を持つ人や家族を交えて議論

【当会は、RB、及びその他の遺伝性疾患の患者／家族の生の声を「倫理審議会」に届けます！】

RBピアサポートの会では、**RB以外に遺伝性疾患を持つ患者の着床前診断に関するアンケート**を募集します。

RBは遺伝性腫瘍（遺伝性がん）と呼ばれる疾患ですが、患者の子どもに遺伝する疾患は数多く存在します。遺伝性腫瘍では、遺伝性乳がん・卵巣がん（ＨＢＯＣ）や家族性大腸腺腫症（ＦＡＰ）、リンチ症候群などがありますが、その他、遺伝性腫瘍以外にも、患者が少なく世間にあまり知られていない希少疾患で、遺伝性のものは少なくありません。

当会は、そうした希少な遺伝性疾患の患者本人／家族の声をアンケートとして集め、患者の生の声を議論の場に届けたいと考えています。もちろん、賛成、反対、どちらの立場でも結構です。当事者の率直な思いを伝えることで、社会的な議論を喚起することを目的としています。

回答は、遺伝性疾患の患者本人とその家族、関係者に限らせていただきます。 アンケートは①RB患者及び家族、②その他の遺伝性疾患患者及び家族に分類し、「倫理審議会」までに日本産科婦人科学会に提出させていただく予定です。ご協力よろしくお願いいたします。

アンケート？なにそれ？おいしいの？

遺伝性疾患患者の着床前診断に関するアンケート

※いただいた回答および個人情報に関しては厳重に管理し、アンケート以外の目的には使用いたしません。

※重複するアンケートの投稿、不特定多数の投稿を避けるため、可能な限り名前、住所の記載をお願いいたします。

※回答内容は全て匿名化した上で取り扱います。集計結果は各学会などで報告させていただく場合が

あります。

★★誤解のないようご注意ください★★

今回の着床前診断アンケートに関しては、単一遺伝子疾患の患者に対しての「ＰＧＴ－M」を対象としています。

習慣性流産や染色体転座等の患者を対象とした「ＰＧＴ－ＳＲ」、あるいは、不妊治療をご経験の方々の中で適応拡大を望む声がある、染色体を調べるための「ＰＧＴ－Ａ（以前の呼び方でいうＰＧＳ）」に対するアンケートではありませんのでご了承ください。

また、着床前診断は「妊娠前」に体外で検査を行うもので、「妊娠後」に羊水検査等で検査を行う「出生前診断」とは異なります。上記説明をお読みいただき、誤解のないようにお願いいたします。

１，回答者の基本情報について

●名前 *

●ふりがな *

●住所（都道府県までで可） *

●回答者の性別 * ○ 男性 ○ 女性

●回答者の年齢 *

メールアドレス *

●患者との関係（複数ある場合は全て） *

- ☐ ア、本人（下記に疾患名をお書きください）
- ☐ イ、配偶者（下記に疾患名をお書きください）
- ☐ ウ、母親
- ☐ エ、父親
- ☐ オ、それ以外の親族（下記にご関係をお書きください）
- ☐ カ、医療関係者（下記に患者との関わりについてお書きください）
- ☐ キ、その他（下記にお書きください）

●患者が罹患している遺伝性疾患名 *

●患者の性別 * ○ 男 ○ 女

●患者の年齢 *

●患者の病状について * ○ ア、日常生活に支障が著しくある（著しくあると感じる）

265

◯ イ、日常生活に支障がある（あると感じる）

◯ ウ、日常生活に支障があまりない（あまりないと感じる）

◯ エ、日常生活に支障は全くない（全くないと感じる）

●上記の理由 *

2、遺伝性疾患患者の着床前診断について

●遺伝性疾患患者の着床前診断について * ◯ 賛成 ◯ 反対 ◯ どちらでもない

●その理由（出来るだけ詳しくお書きください） *

☐ プライバシーポリシー が適用されます

メモ: * は入力必須項目です

↓よろしければアンケートをシェアお願いします！

Copyright © 2018 RB Peer Support All Rights Reserved.