

2025年3月31日
公益社団法人 日本産科婦人科学会
理事長 加藤 聖子
臨床倫理監理委員会
委員長 鈴木 直
PGT-M 審査小委員会
委員長 三浦 清徳
副委員長 佐々木愛子

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M） 2024年上半期症例審査結果の報告について

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

見解改定後の審査体制は、PGT-M 審査小委員会と PGT-M 臨床倫理個別審査会から成り、その委員は日本産科婦人科学会会員だけでなく、臨床専門学会会員、遺伝や倫理に関する専門家などで構成されています。審査では、申請例について予測される症状の発症時期、重症度、浸透率、家系内の発症者の重症度、罹患者数、治療可能性の有無、罹患者・保因者の診断の確実性、着床前遺伝学的検査で得られる結果の確実性、そして検査を希望する夫婦の生活背景や、置かれた立場・考え方について検討しております。

前回、2024年8月28日に2023年審査症例についての報告書を公開いたしましたが、年1回ではなく報告回数を増やして欲しいとの要望を受け、今回の報告書では2024年1月から2024年6月の半年間にPGT-M 審査小委員会で審査を行った遺伝性疾患の疾患名と症例数、PGT-M 審査小委員会ならびに PGT-M 臨床倫理個別審査会で判定された承認と不承認の審査結果を次項に呈示しました。本報告の申請例において、審査の判定が不承認となった理由は、申請された家系の遺伝情報と個別の背景を考慮したところ、重篤性の定義を満たしていないと考えられたため、でした。審査は疾患名での判断ではなく個別の背景に留意したものであり、同一疾患であっても審査結果に相違があります。また、一度審査された申請例であっても、その家系における個別の背景に変化が生じた場合には再申請も可能としております。

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

参考資料

公益社団法人 日本産科婦人科学会

「PGT-Mに関する倫理審議会」最終報告、参考資料、ご意見

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

公益社団法人 日本産科婦人科学会

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

https://www.jsog.or.jp/news/pdf/20220807_shuuchi.pdf

公益社団法人 日本産科婦人科学会

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

https://www.jsog.or.jp/activity/rinri/202203_rinri_kihon.pdf

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M)

2024 年上半期 症例審査結果報告書

【報告年月】 2025 年 3 月

【審査期間】 2024 年 1 月 1 日～2024 年 06 月 30 日

【結果判定期間】 2024 年 12 月 31 日まで

審査症例：58 例

① 新規申請症例：18 例

② 前回期間からの継続症例：40 例*

* (例)

- ・申請施設への照会後に、再度、小委員会で審査した症例
- ・意見書 A 依頼後に小委員会で審査した症例
- ・個別審査会へ附託した症例

疾患名	MIM	①新規申請	②継続	計
筋強直性ジストロフィー1型	#160900	3	8	11
Duchenne 型筋ジストロフィー	#310200	2	3	5
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	3	2	5
X連鎖性ミオチューブラーミオパチー	#310400	0	4	4
短肋骨多指症候群 (SRTD3)	#613091	0	2	2
ABCA3 欠乏症	#610921	0	1	1
ATR-X 症候群	#301040	1	0	1
HSD10 病	#300438	1	0	1
X連鎖性 Alport 症候群	#301050	1	0	1
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	#311250	0	1	1
筋萎縮性側索硬化症	#105400	0	1	1
グルタル酸尿症 2 型	#231680	0	1	1
細網異形成症	#267500	0	1	1
ジストロフィン異常症 (中間型)	#310200, #300376	1	0	1
Schaaf-Yang 症候群	#615547	0	1	1
Joubert 症候群 (AH11 異常)	#608629	0	1	1
Joubert 症候群 (TMEM67 異常)	#610688	0	1	1
常染色体顕性多発性嚢胞腎	#173900	0	1	1
常染色体潜性多発性嚢胞腎	#263200	0	1	1
脊髄性筋萎縮症 I 型	#253300	1	0	1
接合部型表皮水疱症	#619786	0	1	1
先天性ミオパチー	#620369	1	0	1
糖原病 Ib 型	#232220	0	1	1
乳児肝不全症候群 1 型	#615438	1	0	1
ネイルパテラ症候群	#161200	0	1	1
ネフロン癆	#602088	1	0	1
ネマリンミオパチー	#615348	1	0	1
PLDI 異常症	#212093	0	1	1
PNKP 異常症	#613402	0	1	1
Becker 型筋ジストロフィー	#300376	1	0	1

Holt-Oram 症候群	#142900	0	1	1
Marfan 症候群	#154700	0	1	1
ミトコンドリア病 (TARS2異常)	#615918	0	1	1
ミトコンドリア病 (m.3243A>G)	#540000, #520000	0	1	1
Leigh 脳症 (m.14487T>C)	#500017	0	1	1
公開不同意	-	0	1	1
計		18	40	58

審査結果：承認 54 例

① 新規報告症例：24 例

② 既報告症例：30 例*

* 2023 年 1～12 月および 2024 年の 1～6 月に審査した症例でかつ、2024 年 8 月に結果報告済みの症例

疾患名	MIM	①新規報告	②既報告	計
筋強直性ジストロフィー 1 型	#160900	6	5	11
Duchenne 型筋ジストロフィー	#310200	2	3	5
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	3	2	5
X 連鎖性ミオチューブラーミオパチー	#310400	0	4	4
短肋骨多指症候群 (SRTD3)	#613091	0	2	2
ABCA3 欠乏症	#610921	0	1	1
ATR-X 症候群	#301040	1	0	1
HSD10 病	#300438	1	0	1
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	#311250	1	0	1
グルタル酸尿症 2 型	#231680	0	1	1
細網異形成症	#267500	0	1	1
ジストロフィン異常症 (中間型)	#310200, #300376	1	0	1
Schaaf-Yang 症候群	#615547	0	1	1
Joubert 症候群 (AH11 異常)	#608629	0	1	1
Joubert 症候群 (TMEM67 異常)	#610688	1	0	1
常染色体潜性多発性嚢胞腎	#263200	0	1	1
脊髄性筋萎縮症 I 型	#253300	1	0	1
接合部型表皮水疱症	#619786	0	1	1
先天性ミオパチー	#620369	1	0	1
糖原病 Ib 型	#232220	1	0	1
乳児肝不全症候群 1 型	#615438	1	0	1
ネイルパテラ症候群	#161200	0	1	1
ネフロン癆	#602088	1	0	1
ネマリンミオパチー	#615348	1	0	1
PLD1 異常症	#212093	0	1	1
PNKP 異常症	#613402	0	1	1
Becker 型筋ジストロフィー	#300376	1	0	1
Holt-Oram 症候群	#142900	0	1	1
Marfan 症候群	#154700	1	0	1
ミトコンドリア病 (TARS2異常)	#615918	0	1	1
Leigh 脳症 (m.14487T>C)	#500017	0	1	1
公開不同意	-	0	1	1
計		24	30	54

審査結果：不承認 2 例

① 新規報告症例：1 例

② 既報告症例：1 例*

* 2023 年 1～12 月および 2024 年の 1～6 月に審査した症例でかつ、2024 年 8 月に結果報告済みの症例

疾患名	MIM	①新規報告	②既報告	計
筋萎縮性側索硬化症	#105400	1	0	1
常染色体顕性多発性嚢胞腎	#173900	0	1	1
計		1	1	2

審査継続中：2 例

① 新規報告症例：1 例

② 既報告症例：1 例*

* 2023 年 1～12 月および 2024 年の 1～6 月に審査した症例でかつ、2024 年 8 月に結果報告済みの症例

疾患名	MIM	①新規報告	②既報告	計
X 連鎖性 Alport 症候群	#301050	1	0	1
ミトコンドリア病 (m.3243A>G)	#540000, #520000	0	1	1
計		1	1	2