

2025年9月8日
公益社団法人 日本産科婦人科学会
理事長 万代 昌紀
臨床倫理監理委員会
委員長 三浦 清徳
PGT-M 審査小委員会
委員長 佐々木愛子
副委員長 利光 正岳

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 下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。

今回の報告書では 2024年7月から 2024年12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、PGT-M 実施の基準である「重篤性」を満たすとは言い難いと判断されたため、疾患の発症率を下げることに十分な科学的根拠がないため、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/621/>

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年下半年期 症例審査結果報告書

【報告年月】 2025年9月

【審査期間】 2024年7月1日～2024年12月31日

【結果判定期間】 2025年6月30日まで

審査症例：45例

①新規申請症例：28例

②前回期間からの継続症例：17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	7	10
Duchenne型筋ジストロフィー	#310200	3	1	4
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	#311250	1	1	2
ムコ多糖症II型	#309900	2	0	2
Menkes病	#309400	2	0	2
Li-Fraumeni症候群	#151623	2	0	2
X連鎖性Alport症候群	#301050	0	1	1
拡張型心筋症 (TNNT3異常)	#613286	1	0	1
骨髄性プロトポルフィリン症	#177000	1	0	1
COFS症候群3型	#616570	1	0	1
歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症	#125370	1	0	1
Joubert症候群 (AH11異常)	#608629	1	0	1
Joubert症候群 (CEP290異常)	#610188	1	0	1
Joubert症候群 (TMEM67異常)	#610688	0	1	1
先天性グリコシル化異常症Ic型	#603147	1	0	1
先天性ミオパチー (RYR1異常)	#255320	1	0	1
Zellweger症候群 (PEX10異常)	#614870	1	0	1
糖原病Ib型	#232220	0	1	1
軟骨無発症II型	#200610	1	0	1
乳児肝不全症候群1型	#615438	0	1	1
ネイルパテラ症候群	#161200	0	1	1
Barth症候群	#302060	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 (m.3243A>G)	#540000 #520000	0	1	1
無顎耳頭症複合体	#202650	1	0	1
Meckel-Gruber症候群 (TMEM231異常)	#615397	1	0	1
網膜芽細胞腫	#180200	1	0	1
モリブデン補酵素欠損症	#252150	1	0	1
計		28	17	45

審査結果：承認38例

①新規報告症例：24例

②既報告症例：14例*

* 2025年3月まで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	3	6	9
Duchenne型筋ジストロフィー	#310200	3	1	4
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	#311250	1	1	2
ムコ多糖症II型	#309900	2	0	2
Menkes病	#309400	2	0	2
X連鎖性Alport症候群	#301050	1	0	1
拡張型心筋症（TNNT3異常）	#613286	1	0	1
COFS症候群3型	#616570	1	0	1
歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	#125370	1	0	1
Joubert症候群（AHI1異常）	#608629	1	0	1
Joubert症候群（CEP290異常）	#610188	1	0	1
Joubert症候群（TMEM67異常）	#610688	0	1	1
先天性グリコシル化異常症Ic型	#603147	1	0	1
先天性ミオパチー（RYR1異常）	#255320	1	0	1
Zellweger症候群（PEX10異常）	#614870	1	0	1
糖原病Ib型	#232220	0	1	1
乳児肝不全症候群1型	#615438	0	1	1
ネイルパテラ症候群	#161200	0	1	1
Barth症候群	#302060	1	0	1
Holt-Oram症候群	#142900	0	1	1
Marfan症候群	#154700	0	1	1
無顎耳頭症複合体	#202650	1	0	1
Meckel-Gruber症候群（TMEM231異常）	#615397	1	0	1
モリブデン補酵素欠損症	#252150	1	0	1
計		24	14	38

審査結果：不承認3例

①新規報告症例：2例

②既報告症例：1例*

* 2025年3月まで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	0	1	1
骨髄性プロトポルフィリン症	#177000	1	0	1
ミトコンドリア病（m.3243A>G）	#540000 #520000	1	0	1
計		2	1	3

審査継続中：4例

①新規報告症例：4例

②既報告症例：0例*

* 2025年3月までに結果報告済みの症例

疾患名	MIM	①新規報告	②既報告	計
-----	-----	-------	------	---

Li-Fraumeni症候群	#151623	2	0	2
軟骨無発生症II型	#200610	1	0	1
網膜芽細胞腫	#180200	1	0	1
計		4	0	4

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）
2022年改定後の見解による症例審査結果 統合報告書

【報告年月】2025年9月

【審査期間】2022年見解改定後～2024年12月31日*

【結果判定期間】2025年6月30日まで

*2024年8月28日に公開した「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）2023年 症例審査結果報告書」には旧見解での審査症例3例を含んでいたが、本統合報告書には含まない

審査症例：124例

疾患名	計
筋強直性ジストロフィー1型	20
Duchenne型筋ジストロフィー ジストロフィン異常症（中間型）	12
福山型先天性筋ジストロフィー	7
X連鎖性ミオチューブラーミオパチー	5
Joubert症候群	4
ミトコンドリア病	3
Leigh脳症	3
X連鎖性Alport症候群	2
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	2
Gaucher病2型	2
先天性ミオパチー	2
短肋骨多指症候群（SRTD3）	2
ムコ多糖症II型	2
Menkes病	2
網膜芽細胞腫	2
Li-Fraumeni症候群	2
ADAM17欠損症	1
αサラセミア	1
ENPP1異常症	1
HSD10病	1
ATR-X症候群	1
ABCA3欠乏症	1
拡張型心筋症（TNNT3異常）	1
球脊髄性筋萎縮症	1
筋萎縮性側索硬化症	1
グルタル酸尿症2型	1
骨髄性プロトポルフィリン症	1
COFS症候群3型	1
細網異形成症	1
三頭酵素欠損症（HADHB異常）	1
歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	1

Schaaf-Yang症候群	1
常染色体顕性多発性嚢胞腎	1
常染色体潜性多発性嚢胞腎	1
脊髄性筋萎縮症I型	1
接合部型表皮水疱症	1
Sengers症候群	1
先天性グリコシル化異常症Ic型	1
先天性赤血球形成異常性貧血I型	1
Zellweger症候群（ <i>PEX10</i> 異常）	1
Tay-Sachs病	1
糖原病Ib型	1
軟骨無発生症Ib型	1
軟骨無発生症II型	1
乳児肝不全症候群1型	1
ネイルパテラ症候群	1
ネフロン癆	1
ネマリニンミオパチー	1
Barth症候群	1
<i>PNKP</i> 異常症	1
<i>PLDI</i> 異常症	1
Vici症候群	1
Fanconi貧血（Wilms腫瘍）	1
分節性異常骨異形成症	1
Becker型筋ジストロフィー	1
Holt-Oram症候群	1
Marfan症候群	1
無顎耳頭症複合体	1
メチルマロン酸血症	1
Meckel-Gruber症候群（ <i>TMEM231</i> 異常）	1
毛細血管拡張性運動失調症	1
モリブデン補酵素欠損症	1
ラブドイド腫瘍好発症候群	1
公開不同意	1
取り下げ	4
計	124

審査結果：承認110例

疾患名	計
筋強直性ジストロフィー1型	19
Duchenne型筋ジストロフィー	12
ジストロフィン異常症（中間型）	
福山型先天性筋ジストロフィー	7
X連鎖性ミオチューブラーミオパチー	5
Joubert症候群	4

Leigh脳症	3
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	2
Gaucher病2型	2
先天性ミオパチー	2
短肋骨多指症候群 (SRTD3)	2
ミトコンドリア病	2
ムコ多糖症II型	2
Menkes病	2
ADAM17欠損症	1
α サラセミア	1
ENPP1異常症	1
HSD10病	1
ATR-X症候群	1
ABCA3欠乏症	1
X連鎖性Alport症候群	1
拡張型心筋症 (TNNT3異常)	1
球脊髄性筋萎縮症	1
グルタル酸尿症2型	1
COFS症候群3型	1
細網異形成症	1
三頭酵素欠損症 (HADHB異常)	1
歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	1
Schaaf-Yang症候群	1
常染色体潜性多発性嚢胞腎	1
脊髄性筋萎縮症I型	1
接合部型表皮水疱症	1
Sengers症候群	1
先天性グリコシル化異常症Ic型	1
先天性赤血球形成異常性貧血I型	1
Zellweger症候群 (PEX10異常)	1
Tay-Sachs病	1
糖原病Ib型	1
軟骨無発生症Ib型	1
乳児肝不全症候群1型	1
ネイルパテラ症候群	1
ネフロン癆	1
ネマリニンミオパチー	1
Barth症候群	1
PNKP異常症	1
PLDI異常症	1
Vici症候群	1
Fanconi貧血 (Wilms腫瘍)	1
分節性異常骨異形成症	1
Becker型筋ジストロフィー	1
Holt-Oram症候群	1

Marfan症候群	1
無顎耳頭症複合体	1
メチルマロン酸血症	1
Meckel-Gruber症候群 (TMEM231異常)	1
毛細血管拡張性運動失調症	1
網膜芽細胞腫	1
モリブデン補酵素欠損症	1
ラブドイド腫瘍好発症候群	1
公開不同意	1
計	110

審査結果：不承認6例

疾患名	計
X連鎖性Alport症候群	1
筋強直性ジストロフィー1型	1
筋萎縮性側索硬化症	1
骨髄性プロトポルフィリン症	1
常染色体顕性多発性嚢胞腎	1
ミトコンドリア病	1
計	6

審査継続中：4例

疾患名	計
Li-Fraumeni症候群	2
軟骨無発生症II型	1
網膜芽細胞腫	1
計	4