

2026 年 9 月 7 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）
2025 年下半年期・2026 年上半年期 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 2025 年 7 月から 2026 年 6 月の 1 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。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）
2025年下半期・2026年上半期 症例審査結果報告書

【報告年月】2026年9月

【審査期間】2025年7月1日～2026年6月30日

【結果判定期間】2026年6月30日まで

審査症例：73例

①新規申請症例：59例

②前回期間からの継続症例：14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	10	2	12
Li-Fraumeni症候群	#151623	2	2	4
Duchenne型筋ジストロフィー	#310200	2	1	3
網膜芽細胞腫	#180200	2	1	3
Wiskott-Aldrich症候群	#301000	2	0	2
ATR-X症候群	#301040	2	0	2
X連鎖性遺伝性水頭症	#307000	1	1	2
X連鎖性ミオチューブラーミオパチー	#310400	2	0	2
家族性大腸腺腫症	#175100	2	0	2
Krabbe病	#245200	2	0	2
Barth症候群	#302060	2	0	2
von Hippel-Lindau病	#193300	2	0	2
副腎白質ジストロフィー	#300100	1	1	2
Marfan症候群	#154700	2	0	2
メチルマロン酸血症	#251000	2	0	2
IPEX症候群	#304790	1	0	1
ADULT症候群	#103285	0	1	1
胃腺癌および近位胃ポリーポーシス	#619182	1	0	1
遺伝性難聴（GJB2遺伝子異常）	#220290	1	0	1
FBXL4異常症	#615471	1	0	1
血管型Ehlers-Danlos症候群	#130050	1	0	1
高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン尿症	#238970	1	0	1
CAH-X症候群	#201910 #606408	1	0	1
色素性乾皮症A群	#278700	1	0	1
Joubert症候群（CEP290遺伝子異常）	#610188	0	1	1
Joubert症候群（CC2D2A遺伝子異常）	#612285	1	0	1
Joubert症候群（TMEM67遺伝子異常）	#610688	1	0	1
全前脳胞症（TGIF1遺伝子異常）	#142946	1	0	1
先天性赤血球形成異常性貧血I型	#224120	0	1	1
中心核ミオパチー（RYR1遺伝子異常）	#255320	1	0	1
Tay-Sachs病	#272800	1	0	1
軟骨無発生症II型	#200610	0	1	1

発達性てんかん性脳症（ <i>TBC1D24</i> 遺伝子異常）	#615338	1	0	1
非ケトーシス型高グリシン血症	#605899	1	0	1
<i>PNKP</i> 遺伝子異常症	#613402	1	0	1
Fanconi貧血（ <i>PALB2</i> 遺伝子異常）	#610832	1	0	1
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	1	0	1
Bloom症候群	#210900	0	1	1
Pelizaeus-Merzbacher病	#312080	1	0	1
ムコ多糖症II型	#309900	0	1	1
ムコリピドーシスII型	#252500	1	0	1
Menkes病	#309400	1	0	1
MEND症候群	#300960	1	0	1
Loeys-Dietz症候群（ <i>SMAD3</i> 遺伝子異常）	#613795	1	0	1
計		59	14	73

審査結果：承認36例

①新規報告症例：27例

②既報告症例：9例*

*2026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	2	5
Duchenne型筋ジストロフィー	#310200	2	1	3
網膜芽細胞腫	#180200	1	1	2
Li-Fraumeni症候群	#151623	1	1	2
IPEX症候群	#304790	1	0	1
ADULT症候群	#103285	1	0	1
ATR-X症候群	#301040	1	0	1
X連鎖性遺伝性水頭症	#307000	1	0	1
X連鎖性ミオチューブラーミオパシー	#310400	1	0	1
血管型Ehlers-Danlos症候群	#130050	1	0	1
色素性乾皮症A群	#278700	1	0	1
Joubert症候群（ <i>CEP290</i> 遺伝子異常）	#610188	0	1	1
Joubert症候群（ <i>CC2D2A</i> 遺伝子異常）	#612285	1	0	1
Joubert症候群（ <i>TMEM67</i> 遺伝子異常）	#610688	1	0	1
先天性赤血球形成異常性貧血I型	#224120	0	1	1
Tay-Sachs病	#272800	1	0	1
軟骨無発生症II型	#200610	0	1	1
Barth症候群	#302060	1	0	1
発達性てんかん性脳症（ <i>TBC1D24</i> 遺伝子異常）	#615338	1	0	1
非ケトーシス型高グリシン血症	#605899	1	0	1
Fanconi貧血（ <i>PALB2</i> 遺伝子異常）	#610832	1	0	1
副腎白質ジストロフィー	#300100	1	0	1
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	1	0	1
Bloom症候群	#210900	1	0	1
ムコ多糖症II型	#309900	0	1	1
メチルマロン酸血症	#251000	1	0	1
Menkes病	#309400	1	0	1
MEND症候群	#300960	1	0	1

計	27	9	36
---	----	---	----

審査結果：不承認0例

①新規報告症例：0例

②既報告症例：0例*

*2026年3月までに結果報告済みの症例

審査継続中37例

①新規報告症例：35例

②既報告症例：2例*

*2026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	7	0	7
Wiskott-Aldrich症候群	#301000	2	0	2
家族性大腸腺腫症	#175100	2	0	2
Krabbe病	#245200	2	0	2
von Hippel-Lindau病	#193300	2	0	2
Marfan症候群	#154700	2	0	2
Li-Fraumeni症候群	#151623	1	1	2
胃腺癌および近位胃ポリーポシス	#619182	1	0	1
遺伝性難聴（GJB2遺伝子異常）	#220290	1	0	1
ATR-X症候群	#301040	1	0	1
X連鎖性遺伝性水頭症	#307000	0	1	1
X連鎖性ミオチューブラーミオパチー	#310400	1	0	1
FBXL4異常症	#615471	1	0	1
高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン尿症	#238970	1	0	1
CAH-X症候群	#201910 #606408	1	0	1
全前脳胞症（TGIF1遺伝子異常）	#142946	1	0	1
中心核ミオパチー（RYR1遺伝子異常）	#255320	1	0	1
Barth症候群	#302060	1	0	1
PNKP遺伝子異常症	#613402	1	0	1
副腎白質ジストロフィー	#300100	1	0	1
Pelizaeus-Merzbacher病	#312080	1	0	1
ムコリビドーシスII型	#252500	1	0	1
メチルマロン酸血症	#251000	1	0	1
網膜芽細胞腫	#180200	1	0	1
Loeys-Dietz症候群（SMAD3遺伝子異常）	#613795	1	0	1
計		35	2	37

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】 2026年9月

【審査期間】 2022年見解改定後～2026年6月30日*

【結果判定期間】 2026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：207例

疾患名	MIM	計
筋強直性ジストロフィー1型	#160900	34
Duchenne型筋ジストロフィー	#310200	16
X連鎖性ミオチューブラーミオパチー	#310400	9
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	8
Menkes病	#309400	4
網膜芽細胞腫	#180200	4
Li-Fraumeni症候群	#151623	4
Wiskott-Aldrich症候群	#301000	3
ATR-X症候群	#301040	3
Joubert症候群（ <i>AHI1</i> 遺伝子異常）	#608629	3
Barth症候群	#302060	3
Marfan症候群	#154700	3
ムコ多糖症II型	#309900	3
メチルマロン酸血症	#251000	3
X連鎖性Alport症候群	#301050	2
X連鎖性遺伝性水頭症	#307000	2
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	#311250	2
家族性大腸腺腫症	#175100	2
Krabbe病	#245200	2
Gaucher病2型	#230900	2
Joubert症候群（ <i>CEP290</i> 遺伝子異常）	#610188	2
Joubert症候群（ <i>TMEM67</i> 遺伝子異常）	#610688	2
先天性赤血球形成異常性貧血I型	#224120	2
先天性ミオパチー／中心核ミオパチー（ <i>RYR1</i> 遺伝子異常）	#255320	2
短肋骨多指症候群（SRTD3）	#613091	2
Tay-Sachs病	#272800	2
<i>PNKP</i> 遺伝子異常症	#613402	2
von Hippel-Lindau病	#193300	2
副腎白質ジストロフィー	#300100	2
ミトコンドリア病／Leigh脳症（ <i>ECHS1</i> 遺伝子異常）	#616277	2
IPEX症候群	#304790	1

ADAM17欠損症	#614328	1
ADULT症候群	#103285	1
α サラセミア	#604131	1
ENPP1遺伝子異常症	#208000 #613312	1
胃腺癌および近位胃ポリポース	#619182	1
遺伝性難聴（GJB2遺伝子異常）	#220290	1
HSD10病	#300438	1
ABCA3欠乏症	#610921	1
FBXL4異常症	#615471	1
拡張型心筋症（TNNT3遺伝子異常）	#613286	1
球脊髄性筋萎縮症	#313200	1
筋萎縮性側索硬化症	#105400	1
グルタル酸尿症2型	#231680	1
血管型Ehlers-Danlos症候群	#130050	1
高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン尿症	#238970	1
骨髄性プロトポルフィリン症	#177000	1
COFS症候群3型	#616570	1
細網異形成症	#267500	1
三頭酵素欠損症（HADHB遺伝子異常）	#620300	1
CAH-X症候群	#201910 #606408	1
色素性乾皮症A群	#278700	1
歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	#125370	1
ジストロフィン異常症（中間型）	#300376 #310200	1
Schaaf-Yang症候群	#615547	1
Joubert症候群（CC2D2A遺伝子異常）	#612285	1
常染色体顕性多発性嚢胞腎	#173900	1
常染色体潜性多発性嚢胞腎	#263200	1
脊髄性筋萎縮症I型	#253300	1
接合部型表皮水疱症	#619786	1
Sengers症候群	#212350	1
全前脳胞症（TGIF1遺伝子異常）	#142946	1
先天性グリコシル化異常症Ic型	#603147	1
先天性ミオパチー（SCN4A遺伝子異常）	#620369	1
線毛病（CEP164遺伝子異常）	#614845	1
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	1
TARP症候群	#311900	1
Zellweger症候群（PEX10遺伝子異常）	#614870	1
糖原病Ib型	#232220	1
軟骨無発生症Ib型	#600972	1

軟骨無発生症II型	#200610	1
乳児肝不全症候群1型	#615438	1
ネイルパテラ症候群	#161200	1
ネフロン癆	#602088	1
ネマリニンミオパチー	#615348	1
発達性てんかん性脳症（ <i>TBC1D24</i> 遺伝子異常）	#615338	1
非ケトーシス型高グリシン血症	#605899	1
<i>PLD1</i> 遺伝子異常症	#212093	1
PCS/MVA症候群	#257300	1
Vici症候群	#242840	1
Fanconi貧血（Wilms腫瘍）（ <i>BRCA2</i> 遺伝子異常）	#605724	1
Fanconi貧血（ <i>PALB2</i> 遺伝子異常）	#610832	1
Bloom症候群	#210900	1
プロピオン酸血症	#606054	1
分節性異常骨異形成症	#224410	1
Becker型筋ジストロフィー	#300376	1
Pelizaeus-Merzbacher病	#312080	1
Holt-Oram症候群	#142900	1
ミトコンドリア病（ <i>TARS2</i> 遺伝子異常）	#615918	1
ミトコンドリア病（ <i>YARS2</i> 遺伝子異常）	#613561	1
ミトコンドリア病（m.3243A>G）	#540000 #520000	1
無顎耳頭症複合体	#202650	1
ムコリピドーシスII型	#252500	1
Meckel-Gruber症候群（ <i>TMEM231</i> 遺伝子異常）	#615397	1
MEND症候群	#300960	1
毛細血管拡張性運動失調症	#208900	1
モリブデン補酵素欠損症	#252150	1
ラブドイド腫瘍好発症候群	#609322	1
Leigh脳症（m.8993T>G）	#500017	1
Leigh脳症（m.14487T>C）	#500017	1
Loeys-Dietz症候群（ <i>SMAD3</i> 遺伝子異常）	#613795	1
公開不同意	-	1
取り下げ	-	4
計		207

審査結果：承認160例

疾患名	MIM	計
筋強直性ジストロフィー1型	#160900	26
Duchenne型筋ジストロフィー	#310200	16
X連鎖性ミオチューブラーミオパチー	#310400	8
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	8

Menkes病	#309400	4
Joubert症候群（ <i>AHI1</i> 遺伝子異常）	#608629	3
ムコ多糖症II型	#309900	3
網膜芽細胞腫	#180200	3
ATR-X症候群	#301040	2
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	#311250	2
Gaucher病2型	#230900	2
Joubert症候群（ <i>CEP290</i> 遺伝子異常）	#610188	2
Joubert症候群（ <i>TMEM67</i> 遺伝子異常）	#610688	2
先天性赤血球形成異常性貧血I型	#224120	2
短肋骨多指症候群（SRTD3）	#613091	2
Tay-Sachs病	#272800	2
Barth症候群	#302060	2
ミトコンドリア病／Leigh脳症（ <i>ECHS1</i> 遺伝子異常）	#616277	2
メチルマロン酸血症	#251000	2
Li-Fraumeni症候群	#151623	2
IPEX症候群	#304790	1
ADAM17欠損症	#614328	1
ADULT症候群	#103285	1
αサラセミア	#604131	1
<i>ENPP1</i> 遺伝子異常症	#208000 #613312	1
Wiskott-Aldrich症候群	#301000	1
HSD10病	#300438	1
ABCA3欠乏症	#610921	1
X連鎖性Alport症候群	#301050	1
X連鎖性遺伝性水頭症	#307000	1
拡張型心筋症（ <i>TNNI3</i> 遺伝子異常）	#613286	1
球脊髄性筋萎縮症	#313200	1
グルタル酸尿症2型	#231680	1
血管型Ehlers-Danlos症候群	#130050	1
COFS症候群3型	#616570	1
細網異形成症	#267500	1
三頭酵素欠損症（ <i>HADHB</i> 遺伝子異常）	#620300	1
色素性乾皮症A群	#278700	1
歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	#125370	1
ジストロフィン異常症（中間型）	#300376 #310200	1
Schaaf-Yang症候群	#615547	1
Joubert症候群（ <i>CC2D2A</i> 遺伝子異常）	#612285	1
常染色体潜性多発性嚢胞腎	#263200	1
脊髄性筋萎縮症I型	#253300	1

接合部型表皮水疱症	#619786	1
Sengers症候群	#212350	1
先天性グリコシル化異常症Ic型	#603147	1
先天性ミオパチー（ <i>RYR1</i> 遺伝子異常）	#255320	1
先天性ミオパチー（ <i>SCN4A</i> 遺伝子異常）	#620369	1
線毛病（ <i>CEP164</i> 遺伝子異常）	#614845	1
福山型先天性筋ジストロフィー	#253800	
TARP症候群	#311900	1
Zellweger症候群（ <i>PEX10</i> 遺伝子異常）	#614870	1
糖原病Ib型	#232220	1
軟骨無発生症Ib型	#600972	1
軟骨無発生症II型	#200610	1
乳児肝不全症候群1型	#615438	1
ネイルパテラ症候群	#161200	1
ネフロン癆	#602088	1
ネマリンミオパチー	#615348	1
発達性てんかん性脳症（ <i>TBC1D24</i> 遺伝子異常）	#615338	1
非ケトーシス型高グリシン血症	#605899	1
<i>PNKP</i> 遺伝子異常症	#613402	1
<i>PLD1</i> 遺伝子異常症	#212093	1
PCS/MVA症候群	#257300	1
Vici症候群	#242840	1
Fanconi貧血（Wilms腫瘍）（ <i>BRCA2</i> 遺伝子異常）	#605724	1
Fanconi貧血（ <i>PALB2</i> 遺伝子異常）	#610832	1
副腎白質ジストロフィー	#300100	1
Bloom症候群	#210900	1
プロピオン酸血症	#606054	1
分節性異常骨異形成症	#224410	1
Becker型筋ジストロフィー	#300376	1
Holt-Oram症候群	#142900	1
Marfan症候群	#154700	1
ミトコンドリア病（ <i>TARS2</i> 遺伝子異常）	#615918	1
ミトコンドリア病（ <i>YARS2</i> 遺伝子異常）	#613561	1
無顎耳頭症複合体	#202650	1
Meckel-Gruber症候群（ <i>TMEM231</i> 遺伝子異常）	#615397	1
MEND症候群	#300960	1
毛細血管拡張性運動失調症	#208900	1
モリブデン補酵素欠損症	#252150	1
ラブドイド腫瘍好発症候群	#609322	1
Leigh脳症（m.8993T>G）	#500017	1
Leigh脳症（m.14487T>C）	#500017	1
公開不同意	-	1
計		160

審査結果：不承認6例

疾患名	MIM	計
X連鎖性Alport症候群	#301050	1
筋強直性ジストロフィー1型	#160900	1
筋萎縮性側索硬化症	#105400	1
骨髄性プロトポルフィリン症	#177000	1
常染色体顕性多発性嚢胞腎	#173900	1
ミトコンドリア病（m.3243A>G）	#540000	1
	#520000	
計		6

審査継続中37例

疾患名	MIM	計
筋強直性ジストロフィー1型	#160900	7
Wiskott-Aldrich症候群	#301000	2
家族性大腸腺腫症	#175100	2
Krabbe病	#245200	2
von Hippel-Lindau病	#193300	2
Marfan症候群	#154700	2
Li-Fraumeni症候群	#151623	2
胃腺癌および近位胃ポリポース	#619182	1
遺伝性難聴（GJB2遺伝子異常）	#220290	1
ATR-X症候群	#301040	1
X連鎖性遺伝性水頭症	#307000	1
X連鎖性ミオチューブラーミオパチー	#310400	1
FBXL4異常症	#615471	1
高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン尿症	#238970	1
CAH-X症候群	#201910	1
	#606408	
全前脳胞症（TGIF1遺伝子異常）	#142946	1
中心核ミオパチー（RYR1遺伝子異常）	#255320	1
Barth症候群	#302060	1
PNKP遺伝子異常症	#613402	1
副腎白質ジストロフィー	#300100	1
Pelizaeus-Merzbacher病	#312080	1
ムコリピドーシスII型	#252500	1
メチルマロン酸血症	#251000	1
網膜芽細胞腫	#180200	1
Loeys-Dietz症候群（SMAD3遺伝子異常）	#613795	1
計		37