

## 「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査」に関する見解

重篤な遺伝性疾患を対象とした受精卵（胚）の着床前遺伝学的検査に対し、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

着床前遺伝学的検査（以下本法）は、ヒト胚の遺伝学的解析を行い、その情報を利用する医療行為である。日本産科婦人科学会（以下本会）は、本法に関する多様な意見に配慮し、本法の適切な実施に向けて以下のように要件を定める。

### 【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診療経験を有していること、および遺伝子・染色体検査に関する研究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。実施施設の要件は、細則に定めるものとし、実施しようとする施設は、所定の様式に従って施設認定申請を行い、本会における施設審査を経て認定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) 検査の対象は、本法を希望する夫婦の両者またはいずれかが、重篤な遺伝性疾患児が出生する可能性のある遺伝子変異または染色体異常を保因する場合に限られる。適応の可否は、本会が主導する会議において審査される。
- 2) 着床前遺伝学的検査の適応となる重篤な遺伝性疾患の重篤性の定義は、「原則、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、生存が危ぶまれる状況になり、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がある状態」とする。
- 3) 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、施設の認定と症例の適応に関する承認を得なければならない。なお、症例の審査方法については「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する細則」に定める。
- 4) 本法の申請は、夫婦双方の同意に基づき行われる。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、他の出生前遺伝学的検査との異同等を動画・文書を用いて説明の上、夫婦の自己決定権を尊重し、文書により同意を得て、これを保管する。また、被実施者夫婦およびその出生児の個人情報の厳重な保護を行うこととする。
- 5) 審査対象には、検査を行う家系の遺伝学的情報（遺伝子・染色体）の詳細、検査法、検査結果の解釈と判定の方法が含まれる。さらに、本法を検討している夫婦に対して実施された検査前の遺伝カウンセリングの内容も審査対象に含まれる。

### 【5】検査情報および遺伝子情報の管理

検査する遺伝学的情報は、当該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。目的以外の検査情報については原則として解析せず、解析した場合も開示はしない。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「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」および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、実施に際して十分な専門的知識と経験に基づき、客観的な立場からの遺伝カウンセリングが必要である。検査前の時点で本法に関わる夫婦に対し

て遺伝カウンセリングを行い，本法実施および実施承認申請の希望について，自律的な意思決定の支援を非指示的なアプローチにより行う。本法を実施するART施設内の臨床遺伝専門医が検査前の遺伝カウンセリングを実施する。それに加えて，本法を実施するART施設部門および遺伝子（染色体）解析受託機関のいずれにも利益相反状態がない立場にある臨床遺伝専門医が検査前の遺伝カウンセリングを実施する。また，検査後は本法を実施したART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）解析の専門家が判断，解釈を加え，そのART施設の医師が検査を希望した夫婦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。検査前および検査後の遺伝カウンセリングでは必要に応じて認定遺伝カウンセラーがその遺伝カウンセリングの質を高めるための支援を行う。

#### 【7】申請および審査手続き

本法の実施にあたっては，事前に本会から施設認定を受けた施設が，本会への症例審査を申請し，検査実施を承認する学会判断を受けた後に，本法を実施するART施設の倫理委員会での最終的な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遺伝学的検査に関する審査小委員会で行うものとする。施設認定および個々の症例の承認に関する運用については，細則に定める。

#### 【8】症例登録と報告

着床前遺伝学的検査を実施したART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，重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する本会の見解および細則の内容を必要に応じて見直し，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。

令和4年1月9日改定

## 「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査」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) 実施施設は下記の実施実績、整備の要件を満たすものとする。

①原則として、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が設置されていること。その倫理委員会の委員は、着床前遺伝学的検査の実施部門との間に利益相反状態がないことを要する。

\*やむを得ない事由があり、外部に倫理審査を委託しなければならない場合には、申請に先立ってその理由と委託を予定している外部機関の倫理委員会について日本産科婦人科学会（以下本会）に申告して承認を得なければならない。その外部機関の倫理委員会は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要件を満たすことを要する。その外部機関の倫理委員会の委員は、実施施設の着床前遺伝学的検査の実施部門と遺伝子（染色体）解析部門（解析を外部委託した場合の委託先を含む）とのいずれの間にも利益相反状態がないことを要する。

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、検査結果の判断、解釈の十分な実施実績を有すること。

\*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る。

④当該施設内に常勤の臨床遺伝専門医が配置されていること。

\*重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関わる臨床遺伝専門医はART診療から独立した立場で遺伝カウンセリングを実施する必要がある。そのため、ART診療の責任者およびART診療の担当医が重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査における臨床遺伝専門医を兼任することはできない。

\*体外受精・胚移植施設部門において、常勤の臨床遺伝専門医の確保が難しい場合には、臨床遺伝専門医が常勤する遺伝カウンセリングの実施施設と共同で本申請を行うことができる。ただし、主体は常勤の臨床遺伝専門医が配置されている施設とする。

⑤着床前遺伝学的検査実施後、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。

### 【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・承認がある。重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査を行おうとする施設は、前もって施設に関する認定を受けた後に、重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査を希望する症例ごとに、症例に関する審査申請を行う必要がある。個々の着床前遺伝学的検査実施に際しては、本会から承認の審査結果を受けた後に、実施施設の倫理委員会の最終承認を受けなければならない。

1) 施設認定申請

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査の施設認定申請時には上記【1】の実績、人員配置の状況を申請書様式M1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、業績を記載した書類を添付する。

<記載を要する事項>

①倫理委員会の設置状況、審査委員の構成および審査委員選定の理由、実施施設との利益相反状態（利益相反申告書様式M1を添付）、厚生労働省研究倫理審査委員会報告システムへの倫理委員会の登録・報告状況。

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、検査結果の判断、解釈の実施状況、および着床前遺伝学的検査の遺伝子（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着床前遺伝学的検査を実施するART診療の責任者およびART診療の担当医（複数の場合は全員）の氏名、略歴、業績。

⑥着床前遺伝学的検査の遺伝子（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（臨床遺伝専門医）の氏名，臨床遺伝専門医資格の認定証の写し，略歴，業績。認定遺伝カウンセラーが施設に在籍する場合は，その氏名，認定遺伝カウンセラー資格の認定証の写し，略歴，業績。

\*ART 診療の責任者およびART 診療の担当医が重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査における臨床遺伝専門医を兼任することはできない。

## 2) 施設認定の更新と申請内容の変更

### (1) 施設認定の更新

施設認定は5年ごとに更新される。施設認定更新の申請に際しては前記【2】にある初回の施設認定申請と同様の書類一式（申請書様式M1と必要書類の添付）を提出し，それに追加して前回の施設認定申請からの変更点を記載した書類を添付する。

### (2) 申請内容の変更

認定施設は申請内容に変更が生じた場合は遅滞なく本会にその旨を連絡する。

## 3) 症例審査申請

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する施設認定を受けた施設において，本法を検討している夫婦が遺伝カウンセリングの後に着床前遺伝学的検査の実施を希望した場合は，個々の症例の申請書類を申請書様式M2に必要な書類（各種確認書，承諾書，申告書を含む）を添付して日本産科婦人科学会理事長宛に提出する。

### (1) 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する症例審査申請

（下記②－④は申請書様式M2に記載，その他は必要書類を添付して提出）

\*以下の①から⑪はすべての症例審査申請で提出が必須

①申請書類の不備チェックシート。（チェックシート様式M1）

②着床前遺伝学的検査の対象となる疾患名。（疾患の原因となっている遺伝子変異，染色体異常などを含む）

③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），着床前遺伝学的検査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）

④胚の遺伝子異常，染色体異常等の診断法。

（注）本法の実施にあたり，胚の生検サンプルを用いた診断法を適切に準備しておく必要がある。原則として，直接法・間接法の双方によるダブルセットアップを必須とし，審査の過程で準備状況の確認が必要と判断された場合には，診断法のセットアップ報告書の提出を追加で求められる場合がある。

⑤本会が提供する重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査についての動画視聴の確認書（検査を希望する夫婦の署名が入ったもの）（確認書様式M1）

⑥検査を希望する夫婦への説明内容と同意書。

⑦自施設の常勤の臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングの内容。

⑧着床前遺伝学的検査実施施設において着床前遺伝学的検査に関する適切な遺伝カウンセリングが実施されたことの確認書。（検査を希望する夫婦の署名が入ったもの）（確認書様式M2）

⑨着床前遺伝学的検査を実施する担当医（注）による申請の妥当性に関する意見を記載した申請承諾書。（承諾書様式M1）

（注）着床前遺伝学的検査を実施する担当医とはART施設で直接採卵・胚移植に関わる産婦人科担当医を意味する。

⑩自施設の常勤の臨床遺伝専門医による申請の妥当性に関する意見を記載した申請承諾書。（承諾書様式M2）

⑪検査前の第三者（注）による遺伝カウンセリングに関する資料。（以下を添付して提出）

- ・第三者遺伝カウンセリングを実施した臨床遺伝専門医の氏名，臨床遺伝専門医の認定証の写し
- ・利益相反状態に関する申告書（利益相反申告書様式2）
- ・実施した第三者による遺伝カウンセリングの内容の報告書

(注) 本法を実施するART施設部門および遺伝子（染色体）解析受託機関のいずれにも利益相反状態がない立場にある臨床遺伝専門医

\* 以下は重篤性について、成人に達する以前に生存が危ぶまれる状況ではないが、日常生活を強く損なう症状が出現する疾患の申請で上記の①～⑩に追加して提出する。

⑫審査対象疾患の診療を専門とする医師（注）による申請の妥当性に関する意見と申請承諾書。

（承諾書様式M3）

（注）審査対象疾患の診療を専門とする医師とは発端者の当該疾患の診療を行っている主治医、もしくは申請を希望する夫婦が保因者である場合には申請者の保因者診断を行った医師で当該疾患の診療を専門とする医師である。ただし、そうした医師からの意見や承諾を得ることができない場合には、当該疾患の診療を専門とする第三者的な立場の医師からの提出も可とする。

\* 上記の⑨⑩⑫について、着床前遺伝学的検査を実施する担当医、自施設の常勤の臨床遺伝専門医、審査対象疾患の診療を専門とする医師はお互いの役割を同じ医師が兼ねることはできない。つまり、M1, M2, M3のそれぞれは別の医師により作成される必要がある。

\* 任意で添付可能な書類

⑬着床前遺伝学的検査を希望する夫婦、家族からの意見書

【3】重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する審査小委員会（以下小委員会）

1) 小委員会は、原則として以下の委員で構成される。

- 本会理事または倫理委員会委員。
- 日本産科婦人科学会から推薦を受けた専門家。
- 日本小児科学会から推薦を受けた専門家。
- 日本人類遺伝学会から推薦を受けた専門家。
- 日本遺伝カウンセリング学会から推薦を受けた専門家。

2) 必要に応じて審査対象疾患に関連する学会から推薦を受けた委員を臨時で追加できる。

3) 異なる性別の委員をもって構成される。

4) 委員長は本会理事または倫理委員会委員より選出される。

5) 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会委員長が召集する。

6) 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。

7) 委員の再任は妨げない。

【4】施設の審査および認定

1) 小委員会は書類により施設申請を審査し、必要に応じて調査を行う。

2) 小委員会は施設について認定の可否を決定し、申請者に通知する。（通知書様式M1）

3) 小委員会委員長は施設申請の審査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】小委員会における症例の審査

1) 小委員会は書類により症例申請を審査し、必要に応じて調査を行う。

2) 小委員会は症例（疾患）や診断方法について以下に示す項目を中心に検討を行い、着床前遺伝学的検査の実施の可否について委員の合意に基づいて審査結果を決定する。

- 予測される症状の発症年齢、重症度、浸透率の程度。
- 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・保因者の判断の確実性。
- 着床前遺伝学的検査で得られる結果の確実性。
- 検査を希望する夫婦の生活背景、置かれた立場、考え。

3) 小委員会を着床前遺伝学的検査の実施の可否について委員の合意に至らない場合には、下記の臨

床倫理個別審査会に審査を付託する。

- 4) 小委員会委員長は小委員会における症例審査の結果を申請施設に通知する。(通知書様式M2)
- 5) 小委員会委員長は症例審査の結果を本会倫理委員会に報告する。

【6】重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する臨床倫理個別審査会（以下個別審査会）

- 1) 個別審査会は、原則として以下の委員で構成される。
  - ・本会会員。
  - ・審査対象疾患と関係の深い臨床専門学会が推薦する専門家。
  - ・臨床遺伝専門学会が推薦する専門家。
  - ・倫理学・法律学・人文社会科学の分野の専門家。
- 2) 必要に応じて審査対象疾患に関連する医療・福祉・倫理・法学・人文社会科学ほか生活支援等に関わる委員が追加される。
- 3) 個別審査会の委員長は本会会員の委員から選出される。
- 4) 異なる性別の委員をもって構成される。

【7】個別審査会における症例の審査

- 1) 個別審査会は、小委員会からの付託を受けた症例申請について審査を行い、当該症例の着床前遺伝学的検査の実施の可否についての審査結果を決定する。
- 2) 個別審査会では症例申請に関わった医師が説明を行う機会が得られる。
- 3) 個別審査会委員長は審査の結果を小委員会に報告する。
- 4) 小委員会委員長は個別審査会における症例審査の結果を申請施設に通知する。(通知書様式M3)
- 5) 小委員会委員長は個別審査会における症例審査の結果を本会倫理委員会に報告する。

【8】再審査の申請

- 1) 小委員会での審査の結果が非承認の場合に、検査を希望する夫婦がその結果に対して再審査を望む場合には、着床前遺伝学的検査の実施施設で当該夫婦の診療を担当する主治医は、個別審査会でその再審査をするための申請を行うことができる。
  - \*原則として、初回の審査結果が個別審査会での審査を経た場合には再審査の申請を行うことはできない。ただし、初回の審査結果が個別審査会を経て非承認であった場合であっても、医療・検査技術の発達や社会的状況の変化に伴い、その非承認となった理由の根拠が覆される状態が生じた場合には、再審査の申請を可とする。
- 2) 再審査の申請は実施施設の主治医がその旨を小委員会に文書で提出する。(申請書様式M3)
- 3) 小委員会はその申請に対して臨床倫理個別審査会に再審査を付託する。
- 4) 個別審査会は、小委員会からの付託を受けた症例承認申請について再審査を行い、承認の可否についての審査を行う。
- 5) 個別審査会委員長は再審査の結果を小委員会に報告する。
- 6) 小委員会委員長は個別審査会における症例再審査の結果を申請施設に通知する。(通知書様式4)
- 7) 小委員会委員長は個別審査会における症例再審査の結果を本会倫理委員会に報告する。

【9】症例の登録

- 1) 本法の実施にあたっては、症例ごとに日本産科婦人科学会における審査結果を受けた後で、実施施設の倫理委員会での最終的な承認を受けなければならない。
- 2) 実施施設の倫理委員会の最終的な判断が行われた後、その判断の承認、非承認を問わず、実施施設は個々の症例を施設内倫理委員会の議事録および結果通知書の写しと共に報告書様式M1により本会に登録しなければならない。

#### 【10】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月末日までに前年までに検査実施が承認となった登録症例に関して、着床前遺伝学的検査の結果、その検査後に実施された胚移植そして、胚移植後の妊娠転帰に関する情報を症例ごとに実施報告書（報告書様式M2）を記載して本会倫理委員長宛に提出する。
- 3) 当該年度に新たな情報の更新がない場合でも、登録症例に関して実施報告書（報告書様式M2）を提出する。
- 4) 検査を実施したART施設で妊娠・分娩管理を行うか否かによらず、妊娠から出産に至る経過を確認する。実施施設で分娩等を取り扱わない場合には、紹介先の医療機関と適切な連携をもち、妊娠から出産に至る経過について報告を受け、実施報告書に反映すること。
- 5) 登録症例について新たな検査の実施の予定がなくなった場合には登録終了届様式M1を提出する。
- 6) 上記の報告義務を果たさない場合は、その理由を問わず、施設認定を抹消されることがある。
- 7) 本会倫理委員会は報告書を審査し、その結果を理事会に報告する。

#### 【11】見解の遵守

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。見解、細則への違反があった場合には、理事会判断のもとで認定取消の対象とする。共同で施設認定を受けている場合には、理事会判断のもとで双方の施設が認定取消の対象となりうる。

#### 【12】症例審査内容と結果の公表

本会倫理委員会は、小委員会および個別審査会における申請症例の審査内容と結果について定期的に公表を行う。

#### 【13】見解等の見直し

見解・細則の見直しについては疾患の重篤性に関わる適応、資格要件、申請・審査の手続きなどを含めて必要に応じて実施する。

（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）

（令和 4年 1月9日改定，理事長 木村 正，倫理委員長 三上幹男）

（令和 4年 3月5日改定，理事長 木村 正，倫理委員長 三上幹男）