

第168回日本医学会シンポジウム

着床前遺伝学的検査 (PGT-M) について考える

期日 2026年6月6日 (土)

会場 日本医師会館

日 本 医 学 会

第168回日本医学会シンポジウム

着床前遺伝学的検査（PGT-M）について考える

日 時：2026年6月6日（土）13：00～17：05

場 所：日本医師会館 大講堂

〒113-8621 東京都文京区本駒込2-28-16

- 13：00 開会の挨拶 門 脇 孝（日本医学会長）
- 13：05 シンポジウム概説（序論） 加 藤 聖 子（福岡山王病院病院長・国際医療福祉大学教授）
福 嶋 義 光（信州大学医学部公正研究推進講座・特任教授）
- （座長）福 嶋 義 光
- 13：15 1. PGT-M審査の現状と課題 三 浦 清 徳
（長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学教授）
- 13：45 2. 子どものいのちと最善の利益をめぐる問い 笹 月 桃 子
（早稲田大学人間科学学術院人間科学部教授）
- （座長）加 藤 聖 子
- 14：15 3. PGT-M実施認定施設の立場から 中 岡 義 晴
（IVFなんばクリニック院長）
- 14：45 4. PGT-Mを申請した遺伝性腫瘍患者の立場から 野 口 麻 衣 子
（RB（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会共同代表）
- PGT-Mを経験した遺伝性腫瘍患者の立場から
木 瀬 真 紀
（RB（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会共同代表）
- 15：15 5. 不妊治療施設の臨床遺伝専門医・小児科医の立場から 黒 田 知 子
（加藤レディスクリニック臨床遺伝診断部部长）
- 15：45 休憩
- 16：00 総合討論（質疑応答・総括）

（司会）福 嶋 義 光・加 藤 聖 子

17：00 閉会の挨拶 磯 博 康（日本医学会副会長）

17：05 終了

第168回日本医学会シンポジウム組織委員

福 嶋 義 光 加 藤 聖 子

1. PGT-M 審査の現状と課題

三 浦 清 徳

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学教授

日本産科婦人科学会は、PGT for monogenic/single gene defects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、重篤性とその判断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とで構成されている。審査におけるPGT-Mの承認・不承認は、疾患名で決定されているのではなく、個々の事例における検査の正確性ならびに重篤性について審議したうえで検査を希望するご夫婦の状況・考え方・生活背景などを含めて総合判断している。よって、個々の申請例について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いる。とくに、PGT-M 審査小委員会では「医学的見地を中心とした判断」、PGT-M倫理審査個別審査会では「夫婦の個別的な生

活・社会的背景に重きをおいた判断」について重点を置いた審査が行われる。また、日本産科婦人科学会は、2024年8月より年2回の頻度で、見解改定後の期間にPGT-M 審査小委員会で審査を開始し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断された承認と不承認の審査結果を情報公開している。

同じ遺伝性疾患でも重篤性の捉え方は個々の夫婦によって様々であり、専門家によっても重篤性の判断が一致するとは限らないため、第三者がその重篤性を判断することは難しい。現在は、日本産科婦人科学会の新見解によるPGT-M 審査体制（施設審査と症例審査）が運用され、その課題解決に向けて継続的な対策がとられている。しかし、プロフェッショナルオートノミーによるPGT-M 審査体制には限界があり、今後は日本でも生殖医療に関わる課題を統轄して監理する公的プラットフォームの設立が望まれる。

本シンポジウムでは、PGT-M 審査の現状と今後の課題について紹介する。

2. 子どものいのちと最善の利益をめぐる問い

笹月桃子

早稲田大学人間科学学術院人間科学部教授

医療において「子どもの最善の利益」とはきわめて個別性の高い概念であり、子どもに関わる私たちは、個々の現場で、目の前の子どもにとっての最善の利益とは何かを問い続けるしかない。それは青い鳥を探し求める営みにも似た理念性を孕みつつも、大人が「子どもに代わって」ではなく「子どものために」最善の道を模索する際の行き先を照らす灯台のような概念である。

では、着床前遺伝学的検査 (PGT-M) のように、子どもがまだ「子ども」として現れていない段階において、その疾患や障害をもって生きることを当の子どもがどのように受け止め得るのかを、「子どもの最善の利益」に照らして大人があらかじめ判断することは可能なのだろうか。疾患や障害をもたずに生まれてくることが、ただちに「子どもの最善の利益」に適うと大人が言い切ることはできるのだろうか。そもそも遺伝子異常をもつ胚は廃棄され、実際に生まれてくる子どもは別の胚から生まれた異なる存在である。ここには、いわゆる非同一性の問題が横たわる。PGT-Mという技術を

「子ども自身の最善の利益」から語ることに
は恣意性と限界がある。

小児科医にとって、PGT-Mの適応判断に際し、カップルの痛切な願いに「否」と突きつけることは容易ではない。一方で、自らの判断がいのちの選別への加担となり得ることへの葛藤も重い。遺伝性疾患を引き継ぎたくないと思うカップルとそれを支援する医療者も、その可能性を生きることになるかもしれない子どもを見つめる小児医療者も、目指している方向は変わらない。疾患や障害の有無にかかわらず、誰もが等しく尊ばれる世界を願っている。当事者を過酷な選択へと追い込む医療・福祉、そして社会の在り方こそ問われるべきであろう。

本講演では、技術を望む者とその結果を引き受ける者を、共にままたらなさを抱える脆弱な他者として捉え、連帯と共生の可能性を模索する。現代そして未来社会は、強力な手段を手にしたとき、唯一無二の他者のいのちを前に、いかに畏れを失わずに
いられるのか。この問いを共有したい。

3. PGT-M実施認定施設の立場から

中 岡 義 晴

IVFなんばクリニック院長

遺伝医療の進歩に伴い、さまざまな医療分野で遺伝学的検査が実施されるようになってきている。その結果は当事者の治療に役立つ一方で、次世代や血縁者にも影響を及ぼす可能性がある。また、生殖補助医療（ART）は保険適用となり、一般的な不妊治療として社会に受け入れられ、受精卵（胚）の染色体異数性検査（PGT-A）も日本産科婦人科学会（日産婦）の適応基準のもとで実臨床に利用されている。

遺伝性疾患に対する着床前遺伝学的検査（PGT-M）は、胚の遺伝子検査により罹患児の妊娠を回避することを目的として実施される。その適応は重篤な遺伝性疾患児が出生する可能性のある症例に限定され、日産婦の症例ごとの審査により実施が認められている。検査は、胚盤胞から採取した細胞の全ゲノム増幅後に病的バリエーションを解析する直接法に加え、DNA増幅不良やアレルドロップアウトによる誤診断を防ぐためハプロタイプ解析を併用して行われる。技術の進歩により妊娠率などの臨床成績も向

上し、通常のARTと同程度と報告されている。

わが国でPGT-Mを実施するには、日産婦および施設倫理委員会の承認が必要であり、第三者機関による遺伝カウンセリングや専門医の承諾書など多くの手続きが求められる。申請書類は多数に及び、承認までに半年から2年近くを要することもあり、患者は精神的負担や妊孕性低下のリスクに直面する可能性がある。さらに、PGT-Mのための体外受精は保険適用外であり、高額な費用負担も伴うため、実際にPGT-Mに到達できる症例は限られている。

今後は、情報提供の充実、実施施設の拡充、申請手続きの簡略化、審査期間の短縮、さらには経済的支援など制度整備が求められる。医療者、患者、市民による十分な議論を通じ、当事者夫婦が適切な遺伝カウンセリングのもとで、PGT-Mを含めた生殖に関する意思決定を行える環境の整備が必要である。

4. PGT-Mを申請/経験した遺伝性腫瘍患者の立場から

野口 麻衣子/木瀬 真紀

RB（網膜芽細胞腫）ピアサポートの会共同代表

1. 遺伝性RBと当会設立の趣旨

網膜芽細胞腫（RB）は、乳幼児の網膜に生じる小児がんで、13番染色体長腕（13q14）にあるがん抑制遺伝子（RB1）の変異に起因することで知られる。両眼性全と片眼性の一部が遺伝性腫瘍で、約50%の確率で子に遺伝する他、生涯にわたり2次がんに留意する必要がある。

当会は2018年、ともに子への遺伝を経験した患者2人により設立された。幼少期に治療を終えるRB患者は、治療歴や疾患への知識が乏しいまま自立するケースが多い。ライフステージの変化に伴い、遺伝や2次がん等の課題に直面した経験を基に、当会では①成人患者同士のピアサポート②情報収集・発信③遺伝、長期フォローアップ、サーベイランスに関する社会的支援体制構築—を主目的として活動する。

2. PGT-Mに関する活動と当会のスタンス

2018年、RB患者による初の着床前遺伝学的検査（PGT-M）の申請が日本産科婦人科学会に行われた。当会は当初から、RB患者や家族を対象としたPGT-Mのアンケート調査を補足資料として提出。同申請の非

承認後は、審査内容の開示を求めた質問書を日本産科婦人科学会に送付した。その後時宜を得て、PGT-Mの適応拡大を論じた倫理審議会（2020～2021年）に参画。議論を軸に重篤性の定義等が見直された新規の下、2022年10月に同一患者による再々申請が行われ、約1年後の承認を経て、2024年8月、日本産科婦人科学会の申請・審査件数公表を以て、本邦で初めてPGT-Mを承認された遺伝性腫瘍の例として、社会的に認知されることとなった。

この申請者は当会共同代表の野口であり、申請中に2次がんを発症したことで、PGT-Mの実施は見送られた。他方、同じく共同代表の木瀬は自身の申請を断念し、個人でPGT-Mを実施した。

当会は、設立以降一貫して「どの選択肢を希望するかの権利は、患者とその家族にあるべき」との主張と共に、小さな波紋が大きくなるとなり、社会の変革につながる様子を見守ってきた。本講演では、その過程で「統計の1人」ではなく、「一当事者」として考え、行動してきたそれぞれの経験についてお伝えする。

5. 不妊治療施設の臨床遺伝専門医・小児科医の立場から

黒田 知子

加藤レディースクリニック臨床遺伝診断部部長

生殖補助医療は、元来様々な理由で自然妊娠が難しい夫婦に対し様々な医療技術を駆使して妊娠、出産へと導くものであった。近年の晩婚化及び挙児希望夫婦の高齢化に対するさらなる妊娠率、出産率の向上を目指し、体外受精（IVF）の実施時には本邦でも着床前胚異数性検査（PGT-A）が治療の選択肢のひとつとして急速に広がりつつある。均衡型染色体構造異常保因者に対する着床前胚染色体構造異常検査（PGT-SR）や単一遺伝子疾患に対する着床前遺伝学的検査（PGT-M）は、胚が流死産や「成人に達する前に日常生活が著しく損なわれる、あるいは生存が危ぶまれる状態で、有効な治療法がないか、もしくは治療が高度で侵襲性が高い」転帰となる可能性を推測する遺伝学的検査である。

赤ちゃんが欲しい、そう願って当院でIVFを希望する夫婦の多くは自然妊娠が難しいことが主な受診理由である。一方で、自然妊娠は可能だが流死産の反復を回避したい夫婦や、重篤な遺伝性疾患児の出産既

往のある夫婦が次子希望で来院することも少なくない。妊娠率、出産率の向上を目指すPGT-Aや、NIPTをはじめとする出生前遺伝学的検査の情報提供は主に産婦人科医から行われるが、重篤な遺伝性疾患児の出産既往のある夫婦が次子希望となった場合には、児とその家族の一番近くにいる小児科医からの遺伝学的検査を含めた情報提供が患者家族に対し何より有益となり得ることは想像に難くない。こどもを守る立場である我々小児科医であるが、羊水等での出生前遺伝学的検査やさらに進んだPGT-M等の情報を必要であれば提供し、その子と家族が笑顔で暮らしていけるように支援していくことも重要な使命である。出生前、着床前遺伝学的検査は「命の選択」という倫理的観点も大きくかかわる検査である。生殖補助医療の現場にいる小児科医として、医学的観点からの情報提供のみならず、産婦人科医との連携や、常に夫婦とこどもに寄り添い、共に悩み、考え、皆で手を取り合い臨む姿勢も大切であると考えている。

総合討論

(司会) 福嶋 義光
信州大学医学部公正研究推進講座・特任教授

加藤 聖子
福岡山王病院病院長・国際医療福祉大学教授