

当院における神経筋疾患に対する着床前遺伝学的検査 (PGT-M)

Preimplantation genetic testing (PGT-M) for neuromuscular disorders at our clinic

中岡義晴、山内博子、小西晴久、庵前美智子、中野達也、森本義晴

Yoshiharu Nakaoka, Hiroko Yamauchi, Haruhisa Konishi, Michiko Ammae, Tatsuya Nakano, Yoshiharu Morimoto

IVF なんばクリニック IVF Namba Clinic

HORAC グランフロント大阪クリニック HORAC Grant Front Osaka Clinic

【目的】わが国の遺伝性疾患に対する着床前遺伝学的検査 (PGT-M) は、デュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)や筋強直性ジストロフィー(DM1)などの神経筋疾患が最も多く実施されている。PGT-M の実施には日本産科婦人科学会(日産婦)による承認が必要であり、2022年に承認の基準となる重篤性の定義は「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、に変更された。今回、PGT-M 目的にて当院受診した神経筋疾患症例について報告する。

【方法】2014年8月より2023年10月までの間に、当院を受診した神経筋疾患症例は55例であり、DMDが18例、DM1が17例、副腎白質ジストロフィーが6例と3疾患で全体の75%を占めた。日産婦への申請に至った症例は40例であり、承認を受けた症例は32例であった。非承認となった3症例はDM1が2例、ベッカー型筋ジストロフィーが1例であった。DMPK 遺伝子のCTG リピート数が少ない未産婦の女性DM1症例、男性DM1症例、筋萎縮性側索硬化症を含めた5症例は現在審議中である。

【結果】承認後に PGT-M を実施し、胚移植に至った 27 症例の胚移植あたりの妊娠率は 52.4%、流産率は 33.3%であり、18 例 (66.7%) に生児が得られている。

【結論】日産婦が承認の有無を決めることができない症例は、日本神経学会などの関与する臨床倫理個別審査会が最終判断を行っている。適応基準の変更前には承認されていなかった成人発症の疾患、浸透率の低い疾患、表現促進現象が女性より顕著でない男性 DM1 などの症例に対しても PGT-M の適応が議論されている。PGT-M の臨床成績は、通常の体外受精と同様に女性年齢が大きく関与しているため、PGT-M を実施する場合には可能な限り早期に行うことが重要となる。