

着床前遺伝学的検査

～生殖補助医療と遺伝子検査が関係してるって知ってた？～

◎及川 彰太¹⁾
藤田医科大学病院¹⁾

産科領域では古くから出生前検査として遺伝子検査が導入されている。1969年に本邦初めての出生前検査として羊水検査が実施されたと記録が残っている。その後も母体血清マーカーや新型出生前診断（NIPT：Non-Invasive Prenatal genetic Testing）など多種多様な出生前検査が世に出てきたが、これは、ひとえに医療検査技術の向上や、遺伝学医療が普及した結果といえる。しかしながら、診断がつくことで夫婦には別の悩みが生じる。それは「出生前検査で陽性と診断された場合、妊娠を継続するのか」というもので、人工妊娠中絶を選択した場合、夫婦には精神的にも肉体的にも負担がかかってしまう。

そこで、生殖補助医療（ART：Assisted Reproductive Technology）にスポットが当たった。ARTで獲得した受精卵または胚（分割期胚～胚盤胞）から細胞を生検し、着床前遺伝学的検査

（PGT：Preimplantation Genetic testing）を行い、検査の目的に合致した胚のみを移植に用いる手法が開発された。PGTの主たる目的は、妊娠以前の段階で染色体の異数性や構造異常、重篤な遺伝性疾患を引き起こす遺伝子の有無を知ることにより、流産率の低下や妊娠率の向上、重篤な遺伝性疾患児の出生を避けることである。PGTは、その目的により着床前染色体異数性検査

（PGT-A：Preimplantation Genetic testing for Aneuploidy）、染色体の構造異常を調べる検査（PGT-SR：Preimplantation Genetic testing for Structural Rearrangements）、重篤な遺伝性疾患を引き起こす遺伝子の有無を調べる検査（PGT-M：Preimplantation Genetic testing for Monogenic）の3つに分類され、検査方法を使い分ける。先に述べたようにメリットがある一方でPGTのデメリットも存在する。ひとつは妊娠の機会の低減である。現在のPGTは胚盤胞まで培養した後、栄養外胚葉（TE：Trophectoderm）から4～8細胞生検するのが主流だが、胚盤胞まで至らない場合は生検ができない。通常のARTでは、胚盤胞まで到達すれば胚移植を行い妊娠する機会が得られるが、PGTでは、胚盤胞に到達しても、検査結果により胚移植できず妊娠する機会が得られない。次に金銭的負担である。本邦では2022年4月からARTの保険診療が開始となったが、PGTは保険診療適用外となるため、全てが自費診療となる。そのため、金銭的負担が大きい。そして、出生前診断でも同じことが言えるが、「命の選別」という極めて重い議論が存在する。

産科領域の遺伝子検査において「命の選別」は断つことのできない議論であり、生命倫理や日本産科婦人科学会の見解やルールを遵守した中で行われなければいけない非常にデリケートな分野である。

今回の部門別企画はあくまでも遺伝子染色体部門内の遺伝子と生殖医療であるため、今回の講演では倫理面に関する討議は除外し、PGTの実際にスポットを当てて紹介する。