



## ※※※ご留意いただきたいこと※※※

はじめに、不妊症および不育症を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR：preimplantation genetic testing for aneuploidy / structural rearrangement）は2022年8月末日まで「反復体外受精・胚移植（ART）不成功例、習慣流産例（反復流産を含む）、染色体構造異常例を対象とした着床前胚染色体異数性検査（PGT-A）の有用性に関する多施設共同研究」として実施されていましたが、研究が終了して2022年9月より診療の一環として実施されています。

本冊子はPGT-A/-SRをご検討中の方の参考になるように心掛けておりますが、標準的な記載を重視しているため、医療機関ごとに異なる具体的な検査方法や治療の内容までは対応しておりません。ご自身の受けられる検査の方法や治療の内容は必ずそれぞれの医療機関で説明を受けてください。

また、本冊子はできるだけ客観的な視点に立ち、作成した時点で可能な限り正確な情報を記載するように努めております。しかし、情報が蓄積されるにしたがってここにある情報や考え方には変化が生じてくる可能性もあります。さらに、この検査の有効性や安全性には不明確な部分もあり、世界でもいろいろと意見が分かれるところです。本冊子にも記載しておりますが、医療には限界や不確実な部分があり、この技術が必ずしもご夫婦にとってよい結果をもたらすかは分かりません。そのため、必ず担当の医師や遺伝の専門家（臨床遺伝専門医/認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>）から十分な説明を受け、実際の検査に進むかどうかについてご検討ください。本冊子の記載をもとに決められたことについては結果が望ましいものでなかったとしても、私たちが責任を負うことはできませんので、その点はご了承ください。

最後に、PGT-A/-SRを行うことは決して胚移植を行えば必ず着床し、流産もせず、心身ともに健康な赤ちゃんを出産できることを保証するものではありません。

そのため、もしこの検査を受けた上でご妊娠が成立された場合でも、妊娠後に行う“出生前診断”を検討されるご夫婦はいらっしゃいます。その場合は、“着床前遺伝学的検査（PGT）を受けてどのような結果であったか”という情報は非常に大きな意味を持ちますので、出生前診断をご相談される医師にぜひお伝えください。

# 目次

はじめに

1. 着床前遺伝学的検査
2. 着床前遺伝学的検査の種類
3. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の目的
4. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の対象
5. 先天性疾患と染色体疾患
6. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）で調べること：染色体
7. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の流れ
8. 体外受精の流れ
9. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の検査方法と結果の解釈
10. 染色体モザイク
11. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の限界
12. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の有効性
13. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）のメリットとデメリット
14. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）を行わない場合
15. 出生前診断
16. その他
17. 参考資料

おわりに



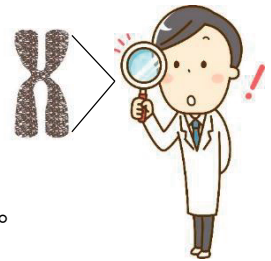
## はじめに

この冊子は、不妊症および不育症を対象とした着床前遺伝学的検査を検討されているご夫婦に着床前遺伝学的検査について知っていただくための資料です。ご不明の点につきましては、ご遠慮なく担当の医師にお尋ね下さい。また、遺伝については遺伝医療の専門家である臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>などが在籍している施設で遺伝カウンセリングを受けることもできます。

## 1. 着床前遺伝学的検査

着床前遺伝学的検査（PGT：preimplantation genetic testing）は、体外で受精させた胚（受精卵が成長した状態）の一部の細胞を取り出し、その遺伝情報（染色体や遺伝子）に標準と異なる点がないかどうか、胚を移植する前、つまり妊娠前に調べる方法です。

この方法には非常に高度な技術が必要となり、結果の解釈には困難を伴う場合があります。また、新しい技術であるためにいまだ安全性や有効性が明確になっていないということもあり、日本では対象を限定して実施されている段階です。



## 2. 着床前遺伝学的検査の種類

着床前遺伝学的検査は、その目的により大きく次の2つに分けられます。

### 1) 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）

#### PGT-M：preimplantation genetic testing for monogenic disorder

家系内で特定されている重篤な遺伝性疾患を赤ちゃんが受け継いで発症する可能性のあるご夫婦を対象とした検査です。

### 2) 不妊症および不育症を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）

今回ご説明させていただいている着床前遺伝学的検査はこちらに該当します。

#### ① PGT-A：preimplantation genetic testing for aneuploidy

着床前胚染色体異数性検査。胚移植を繰り返し行っても妊娠できない不妊症のご夫婦や原因不明の流産を繰り返す不育症のご夫婦を対象とした検査です。

#### ② PGT-SR：preimplantation genetic testing for structural rearrangement

着床前胚染色体構造異常検査。ご夫婦のもつ染色体の構造の変化によって赤ちゃんに重度の障害をもたらしたり、流産したりする可能性の高いご夫婦を対象とした検査です。

2022年8月までPGT-A/-SRは日本産科婦人科学会を中心に臨床研究という形で実施されていましたが、現在は診療の一環として実施されています。臨床研究の時とは対象者の条件など一部異なる点がありますのでご注意ください。

また、2022年4月より体外受精をはじめとした不妊治療の多くが保険適用となりましたが、着床前遺伝学的検査は保険適用外となっています。

ただし、一部の施設では保険診療と併用できる先進医療として着床前遺伝学検査を実施する計画がありますので、必ず治療を受ける施設で最新情報を取得してください。



### 3. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の目的

近年、妊娠を希望される女性の高年齢化などにより、不妊症や不育症に悩まれる方が増えています。そして、その原因の1つとして胚（受精卵）のもつ染色体に過不足が生じていることが示されており、PGT-A/-SRは染色体の過不足による不妊症、不育症を回避することで、移植当たりの妊娠率の向上や流産率の低下、出産率の向上を目的としています。

すでに移植当たりの妊娠率の向上、流産率の低下については日本産科婦人科学会PGT-A特別臨床研究の中間報告において一定の成果が認められています。しかし、本当に一人一人の女性にとって子どもをもてる可能性が高くなるのかどうかについては、いまだ結論は得られていません。

### 4. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の対象

PGT-A/-SRは一定の条件を満たすご夫婦にのみ実施が認められており、希望すれば受けられる検査ではありません。また、PGT-A/-SRの対象者は次の3つのグループにわけられており、グループごとに求められる条件も異なります。

#### ① 反復ART※1不成功（PGT-A）

**過去に**体外受精・胚移植において**2回胎囊※2**が確認できていない方

→過去に2回以上胚移植の経験があり、2回以上「着床しなかった（妊娠判定：陰性）」あるいは胎囊が確認できず「化学流産※2」となった場合に対象となります。研究期間中は直近の胚移植で2回**連続して**妊娠していないことが条件でしたが、現在は過去に2回胎囊が確認できていなければ**連続していなくても対象となります**。

#### <除外条件>

事前にご夫婦の染色体検査を行うことは必須とされていませんが、ご夫婦のいずれか（あるいは両方）に妊娠に影響を与える染色体の構造の変化が見つかることがあります。その場合は、後述の③ **染色体構造異常（PGT-SR）**の対象となります。

#### ② 習慣流産（反復流産を含む）（PGT-A）：

胎囊確認後の流産経験が2回以上ある方（化学流産※2は回数に含まれません）

→研究期間中は対象外であった子宮形態異常や抗リン脂質抗体症候群のある方も対象となります。

#### <除外条件>

事前にご夫婦の染色体検査を行うことは必須とされていませんが、ご夫婦のいずれか（あるいは両方）に妊娠に影響を与える染色体の構造の変化が見つかることがあります。その場合は、後述の③ **染色体構造異常（PGT-SR）**の対象となります。

事前にご夫婦の染色体検査を行うかどうかについてはご夫婦でご相談の上、ご検討ください。なお、ご夫婦の染色体検査は結果が出るまでに2週間程度かかりますので、ご希望の場合はお早めにお申し出ください。

#### ③ 染色体構造異常（PGT-SR）：

ご夫婦のいずれか（あるいは両方）に妊娠に影響を与える染色体の構造の変化がある方

※1 ART( assisted reproductive technology )：

体外受精・胚移植（顕微授精を含む）などの高度な生殖補助医療技術をもちいた治療のこと。

※2 化学流産：妊娠判定で陽性と出た後に胎囊と呼ばれる赤ちゃんのいる袋が確認なかった場合のこと。

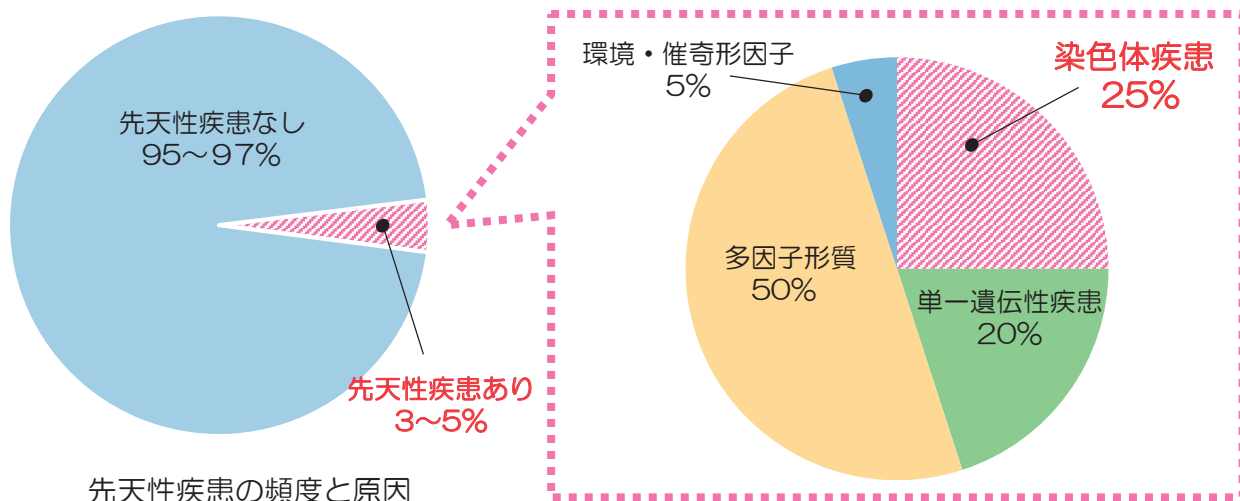
一般的に用いられる“流産”という用語は、胎囊確認後の流産を指します。

## 5. 先天性疾患と染色体疾患

赤ちゃんが生まれつきもつ“医療を必要とするような外見上の特徴”“心身の発達がゆっくりであること”“健康上の問題”などのことを“**先天性疾患**”と呼びます。また、PGT-A/-SRで調べる染色体の過不足が原因となって発症する疾患を“**染色体疾患**”と呼びます。

下図のように生まれてくる赤ちゃんの中で先天性疾患をもつ赤ちゃんは3~5%程度であり、染色体疾患をもつ赤ちゃんはそのさらに25%程度であるため、生まれてくる赤ちゃんの約100人に1人程度が染色体疾患をもって生まれます。

先天性疾患の残りの75%程度は染色体疾患ではないため、PGT-A/-SRでは分かりません。そのため、PGT-A/-SRは**必ず健康な赤ちゃんの誕生を保証するものではありません。**その点をご理解いただければと思います。



【引用】 Nussbaum R, et al Thompson & Thompson Genetics in medicine, 7<sup>th</sup> ed. Saunders; 2007. P.421より改変

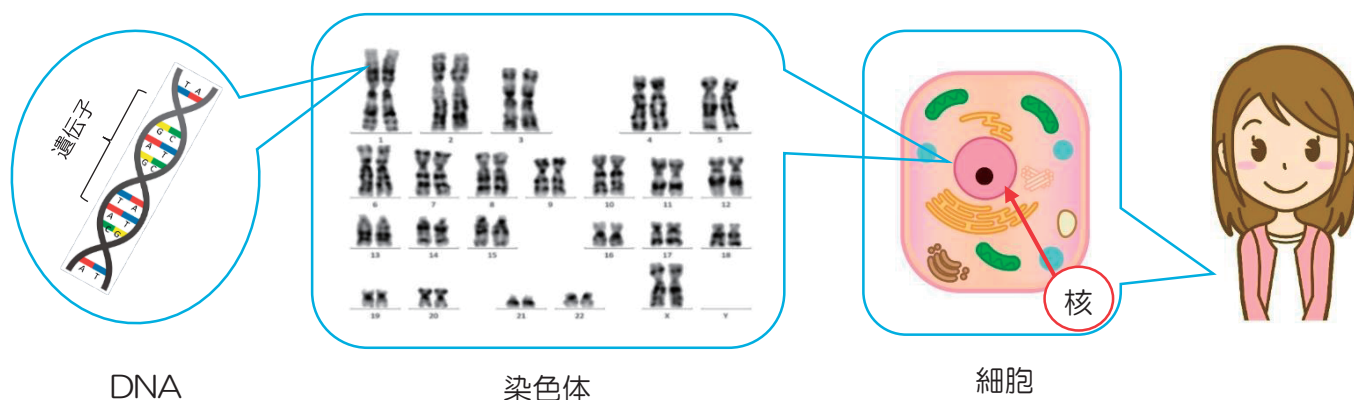
### ✿ 先天性疾患の種類 ✿

- ◆ **染色体疾患**：染色体の“数の変化”や“構造の変化”が原因（例：ダウン症候群）
- ◆ **単一遺伝性疾患**：1つの遺伝子の変化が原因（例：筋ジストロフィー）
- ◆ **多因子形質**：複数の遺伝子や生活環境など色々な原因による（例：二分脊椎）
- ◆ **環境・催奇形因子**：ストレスやお薬、放射線、アルコール、たばこなどが原因となる

## 6. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）で調べること：染色体

ヒトは、約37兆個もの細胞からできていると言われていています。その設計図となる遺伝情報は、遺伝子やDNA、染色体などの言葉で表現されますが、下図はその関係性を示しています。

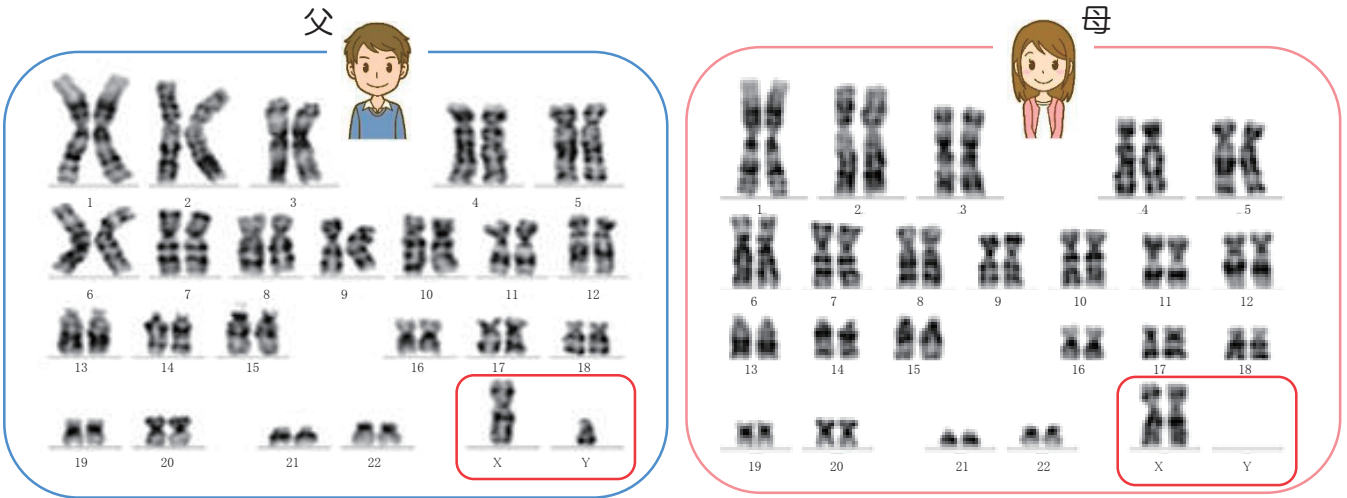
PGT-A/-SRは“**染色体**”を調べる検査であり、これよりもずっと小さな遺伝子の病気などは調べることができません。



## ● 染色体の基本 ●

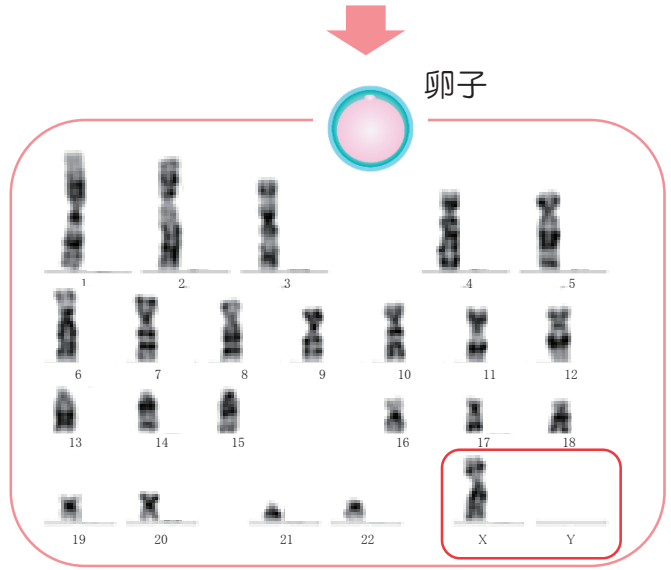
ヒトの染色体は1つの細胞に23ペア、46本入っています。そして、染色体には男女共通の常染色体（1～22番染色体）と男女で異なる性染色体（X染色体/Y染色体）があります。

下図（上段）は標準的な男女の染色体を示しており、このように染色体の本数（数）にも構造にも変化のない染色体（46,XXまたは46,XY）を“正常核型”と呼びます。通常、赤ちゃんは図のようにご両親からこの染色体を半分ずつ受け継ぎ、同じように46本の染色体をもちます。



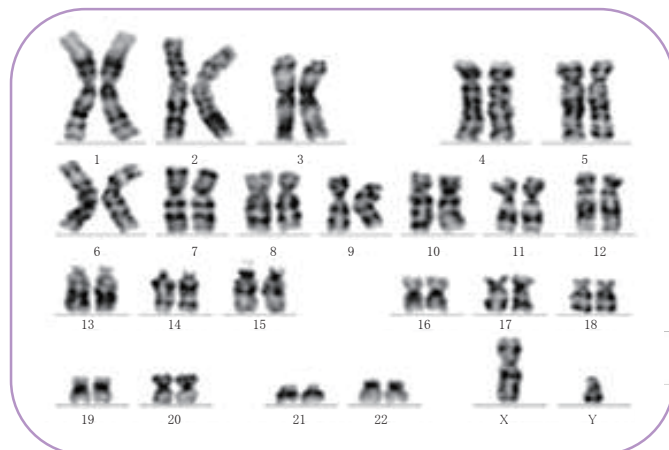
標準的な男性の染色体 46,XY  
 46…染色体の本数  
 XY…X染色体とY染色体が1本ずつ

標準的な女性の染色体 46,XX  
 46…染色体の本数  
 XX…X染色体2本ありY染色体はない



※イメージ図

※イメージ図



赤ちゃん  
 (男の子)



## ● 染色体の変化（染色体疾患）の種類 ●

染色体疾患は、染色体の“数の変化（数的異常）”と“構造の変化（構造異常）”の大きく2つに分けられます。この染色体の数や構造は生まれもったものであり、生涯変わりません。

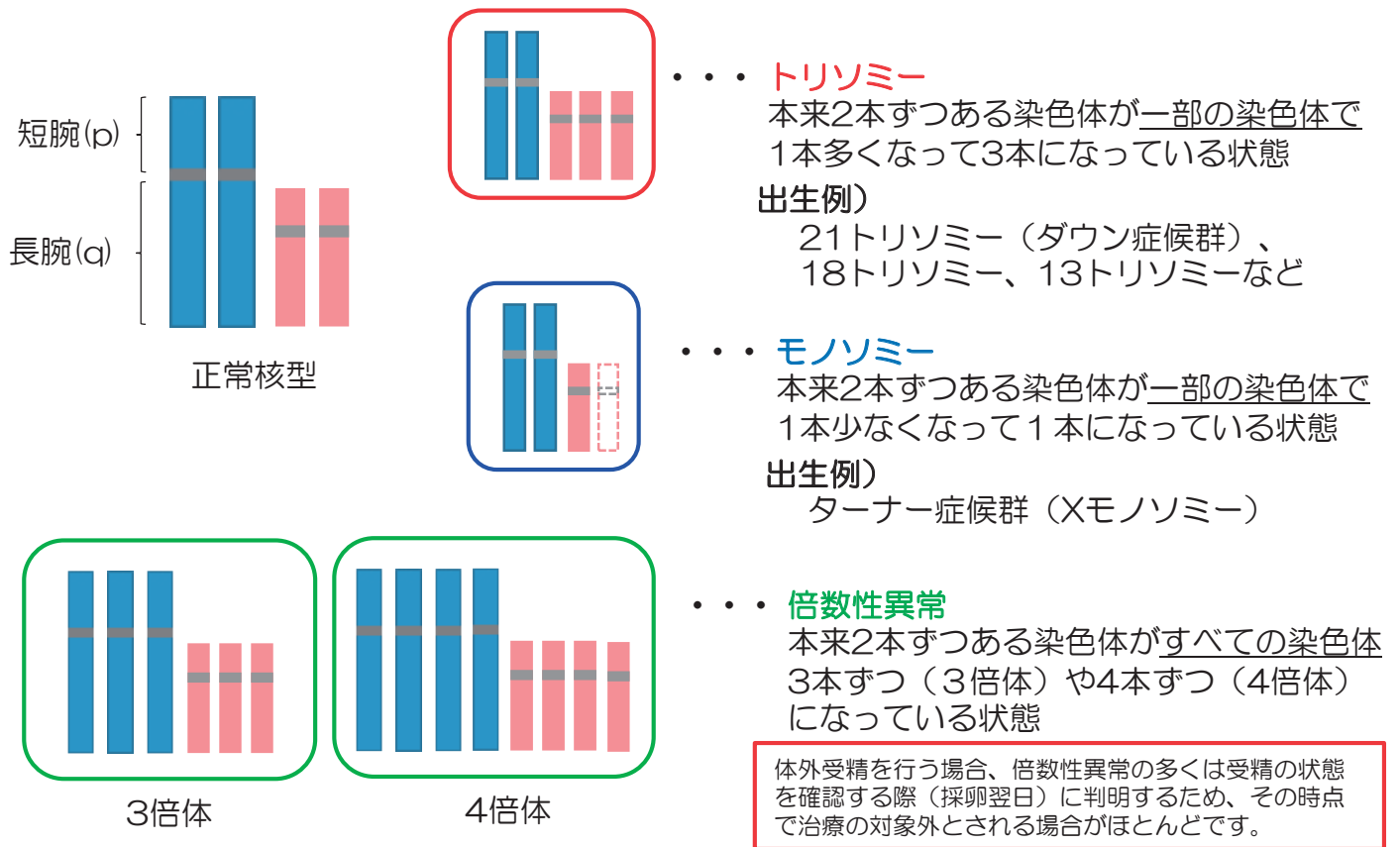
PGT-Aでは数的異常を、PGT-SRではご夫婦に由来する構造異常を調べることを主な目的としています。どちらの検査も数的異常と構造異常の両方を調べています。

### <<数の変化（数的異常）>>

染色体の本数が多い、あるいは逆に少ない状態のことを染色体の“数的異常”と呼びます。受精卵における染色体（特に常染色体）の数的異常は女性の加齢とともに起こりやすくなり、高年女性における初期流産の原因の多くはこの数的異常によるものと考えられています。

数的異常がある場合、妊娠しない、あるいは初期の流産となることがほとんどですが、一部の染色体では本数に変化があっても出生できる可能性があります。

なお、**倍数性異常はPGT-A/-SRでは判別できない場合があります。**



### <年齢※3別の染色体疾患の出生頻度>

※3 年齢：体外受精の場合は採卵時の年齢が基準となります。

母体年齢 (出産時)	21トリソミー (ダウン症候群)	18トリソミー (エドワーズ症候群)	13トリソミー (パトー症候群)	全染色体異常
20	1/1,441	1/10,000	1/14,300	1/526
25	1/1,383	1/8,300	1/12,500	1/476
30	1/959	1/7,200	1/11,100	1/385
35	1/338	1/3,600	1/5,300	1/202
36	1/259	1/2,700	1/4,000	1/162
37	1/201	1/2,000	1/3,100	1/129
38	1/162	1/1,500	1/2,400	1/102
39	1/113	1/1,000	1/1,800	1/82
40	1/84	1/740	1/1,400	1/65
41	1/69	1/530	1/1,200	1/51
42	1/52	1/400	1/970	1/40
43	1/37	1/310	1/840	1/32
44	1/38	1/250	1/750	1/25
45	1/30			1/20

※報告されている統計により数値には多少の違いがあります。

【引用】 Gardner RJM. Chromosome abnormalities and genetic counseling. 4th ed. New York: Oxford University Press: 2011  
【引用】 Mary E. D' alton et al. 1993. Prenatal Diagnosis,328(2):114-120



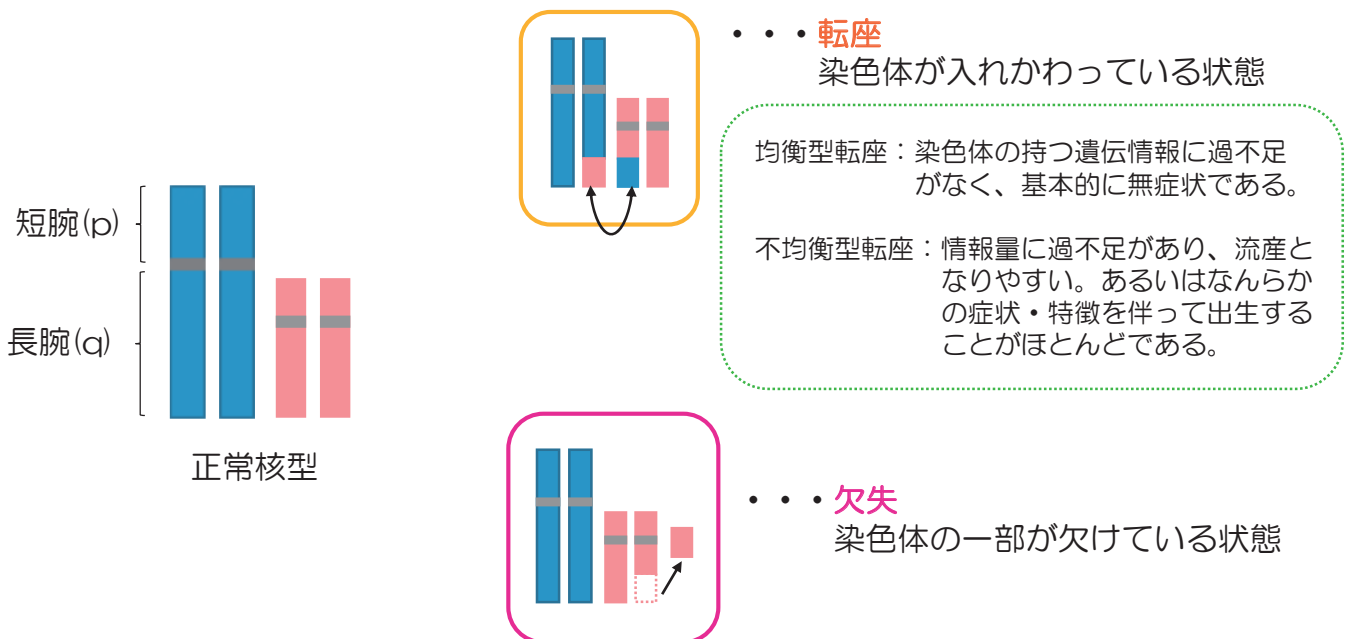
## <<構造の変化（構造異常）>>

染色体の構造の変化には、染色体の端の部分同士が入れかわっているもの（転座）や染色体の一部が失われているもの（欠失）などさまざまなタイプがあります。数の変化とは異なり、女性の加齢によって起こりやすくなる変化ではなく、偶発的、あるいはご夫婦のいずれか（あるいは両方）のもつ変化を受け継ぐことで生じます。

染色体の構造の変化は必ずしも症状を伴うわけではなく、無症状となる変化もあれば、反対に重篤な症状を伴ったり、流産の原因となったりする変化もあります。

無症状である変化の中には、自分自身には症状がないけれども、流産を繰り返す原因となる変化があります。この方は、保因者とよばれます。

PGT-A/-SRは染色体の過不足を調べる検査ですが、**染色体の構造の変化があまりに小さいと、PGT-A/-SRでは見つけられないこともあります。**



## < 均衡型（相互）転座による影響 >

2つの染色体の端の部分同士が過不足なく入れかわった状態のことを“**均衡型（相互）転座**”と呼び、逆に過不足が生じた状態のことを“**不均衡型転座**”と呼びます。

均衡型転座は流産を繰り返す原因となりますが、これ自体が病気につながるものではないため、流産を繰り返したり、流産した赤ちゃんや生まれてきた赤ちゃんに不均衡型転座が見つかることをきっかけにご自身あるいはパートナーが均衡型転座の保因者であると判明することがあります。また、PGT-Aで調べた胚に不均衡型転座が見つかることで判明する場合があります。

均衡型転座をもつ方（転座保因者）は、一般人口の100～400人に1人程度見つかることされています。ただし、正常核型をもつご夫婦でも、約1/2,000の確率で均衡型転座が生じて、その変化をもつ赤ちゃんを妊娠する可能性があります。

**均衡型転座をもつご夫婦の場合、赤ちゃんは正常核型、均衡型転座、または不均衡型転座となります。**そのため、正常核型をもつご夫婦よりも流産の可能性が高く、その確率は50～70%とも言われています。また、不均衡型転座をもつ赤ちゃんを出産する可能性は、転座保因者がご夫婦のどちらであるかということや入れかわっている染色体の番号や部分などにより大きな幅があります。

赤ちゃんが不均衡型転座をもつ場合、「不妊症」「不育症」「子宮内胎児死亡」「何らかの症状を伴って出生する」可能性が考えられます。

なお、均衡型転座は染色体のもつ遺伝情報に過不足が生じていないため基本的に無症状であり、**PGT-A/-SRでは正常核型と均衡型転座を判別はすることができません。**

## 7. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の流れ

下記は着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の流れの一例を示しています。各施設により提出しなければならない書類や体外受精までの流れは異なりますので、PGT-A/-SRを実施される医療機関で必ず詳細についてはご確認ください。

### ① 診察：医師にPGT-A/-SR希望であること申し出る

対象者であることをご確認くださいの上でご希望がある場合、医師へお申し出ください。あるいは、治療経過を見て医師より提案があるかもしれません。

### ② 説明動画（日本産科婦人科学会作成）2本を視聴する

日本産科婦人科学会がPGT-A/-SRに対するご理解を深めていただけるよう作成された動画を日本産科婦人科学会ホームページ（右記QRコード）からご視聴ください。



- 「不妊症および不育症を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-A・SR）」について
- 「PGT-Aの検査対象をなぜ限定しているのか」

上記の動画視聴後、動画の内容に対する理解度を確認するためのチェックシート「不妊症および不育症を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-A・SR） 検査を受ける前に理解していただきたいこと」への記入、署名の上、医療機関への提出が必要です。

### ③ 遺伝カウンセリング（検査実施前/検査実施後）

#### ◆ PGT-A：

検査実施前後の遺伝カウンセリングでは、担当の医師から説明を受けたり、不明点について相談することができます。必要に応じて、遺伝の専門家（臨床遺伝専門医/認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>）による更に詳しい説明やサポートを受けることも可能です。

#### ◆ PGT-SR：

検査実施前後に臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングが必須となります。

④ 同意の取得：検査を希望される場合は、各医療機関で用意された同意書等の提出が必要です。

### ⑤ 体外受精（排卵誘発～採卵～受精～胚培養）

### ⑥ 胚生検（凍結保存）

### ⑦ 遺伝学的検査（染色体解析）

### ⑧ 結果の説明

- ⑨ 胚移植（～妊娠判定）
- ⑤ 体外受精 からやり直す
- PGT-A/-SRをやめる

参照：8. 体外受精の流れ  
（次のページ）

## ● 凍結胚の検査について ●

凍結胚を融解して検査を行うことも可能です。しかし、凍結胚を検査する場合、胚の再凍結、（移植時に）再融解が必要となります。担当の医師から、胚の再凍結・再融解が与える影響、リスクについて十分を受けた上で実施についてご検討ください。

## 8. 体外受精の流れ

PGT-A/-SRには、体外受精が必要となります。PGT-A/-SRを行う場合に通常の体外受精と異なる点は、胚盤胞（採卵から5～6日目の胚）から数個の細胞を採取するという胚生検の過程のみであり、その他の過程は通常と変わりません。

**体外受精の方法や費用などについては医療機関ごとに異なります**ので、詳細については受診されている医療機関へお問い合わせください。

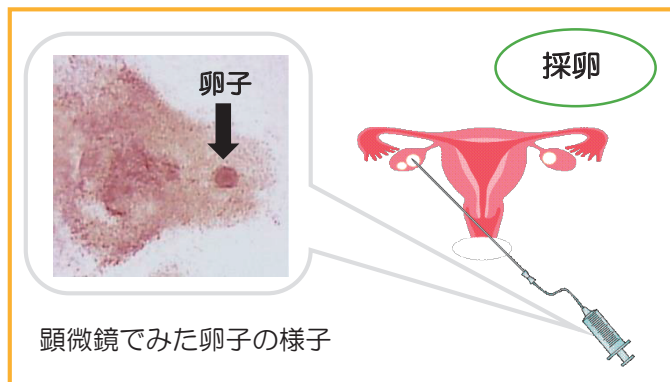
### 1) 排卵誘発治療（卵巣刺激）

本来であれば自然に1つの卵子が毎月排卵されますが、卵巣刺激ではホルモン注射をすることによって複数の卵子を育てることを目指します。

いくつか方法があるので、どのような方法を取るのかについては担当の医師とご相談ください。

### 2) 採卵（Day0）

卵子を卵巣から採取します。

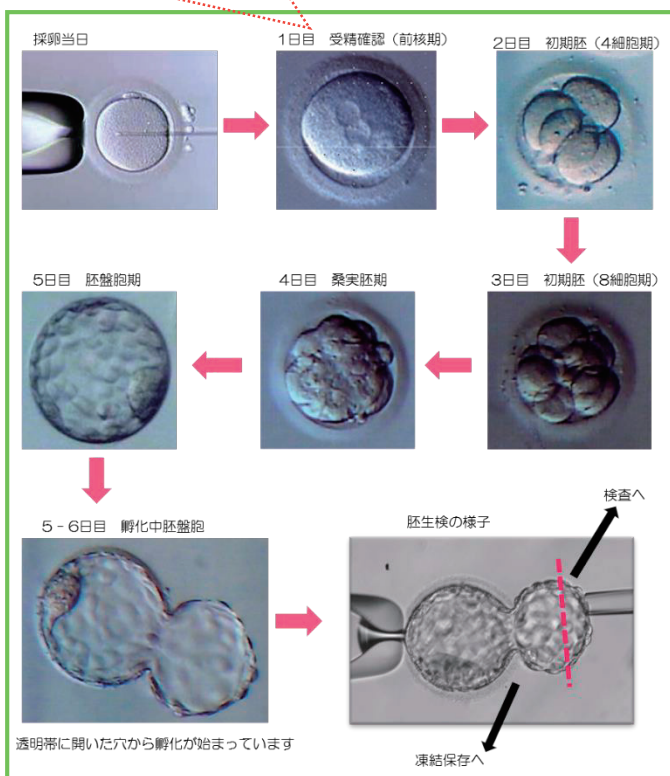


顕微鏡でみた卵子の様子

受精確認では、2つの前核（ご夫婦の遺伝情報）を確認します。この時に、通常2つ見えるのが3つだと3倍体、4つだと4倍体など倍数性異常の可能性があると考えられます。

### 3) 体外受精・顕微授精（Day0）

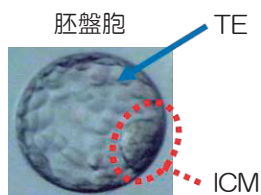
体外に取り出した卵子と精子を受精させます。受精の方法には、精子を卵子に振りかける体外受精と精子を卵子に直接注入する顕微授精の2つがあります。



### 4) 胚生検（Day5, Day6：胚盤胞）

赤ちゃんになっていく細胞（ICM：内細胞塊）を傷つけないように、将来胎盤などになる細胞（TE：栄養外胚葉）から細胞を5～10個程度採取します。細胞を採取した後の胚盤胞は、一旦凍結保存します。

**！！注意！！**  
胚盤胞のすべてが検査対象となるわけではありません。胚盤胞には1～6までの成長段階があり、一般的には少なくとも3段階目までの成長が検査には必要です。検査対象とする基準は医療機関により異なりますので、それぞれの医療機関へお問い合わせください。



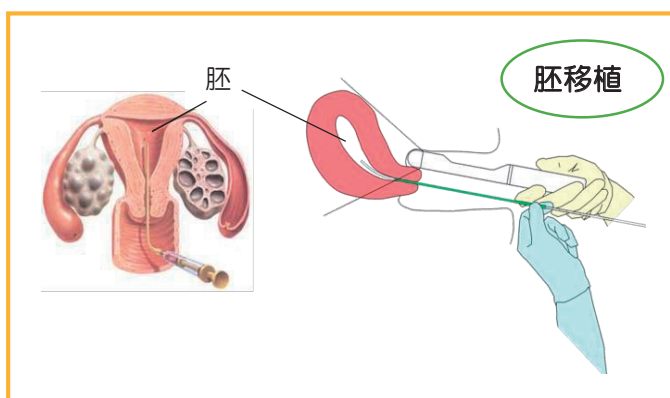
### 5) 染色体解析（NGSまたはアレイCGH法）

採取した細胞を用いて、染色体の検査（解析）を行います。検査方法や結果が出るまでの時間は検査会社により異なりますが、凍結保存してから約2～4週間程度となります。

検査結果は結果に応じて、説明や相談の場がもうけられることとなります。

### 6) 胚移植

染色体に過不足がないと考えられる胚を1つだけ子宮に戻します。結果の解釈については、次項（9. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の検査方法と結果の解釈）をご参照ください。



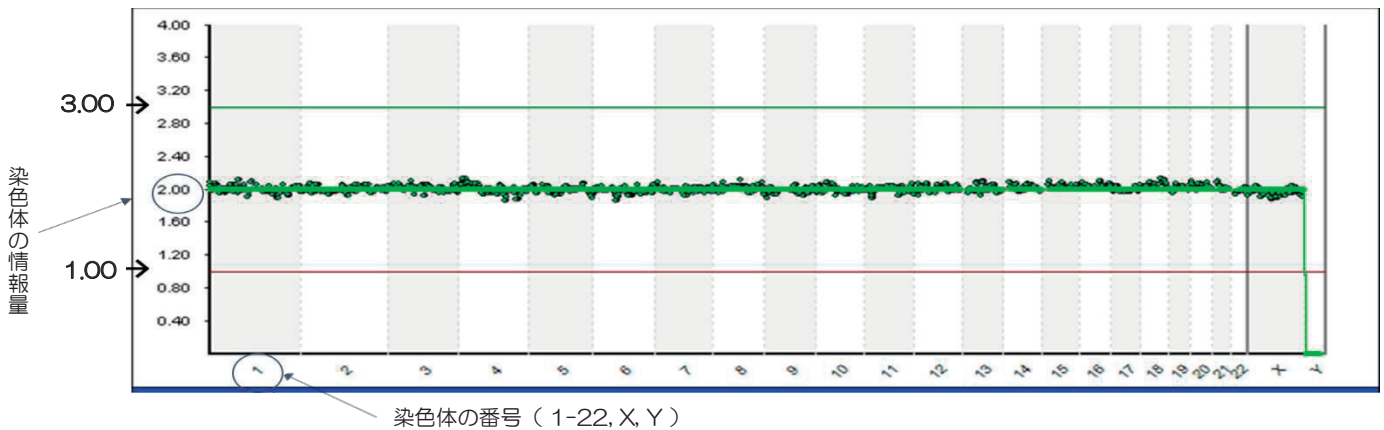
## 9. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の検査方法と結果の解釈

検査結果は以下の4つに分類されます。基本的な考え方としては **判定 A** の胚があればこちらを優先して移植していくことになりますが、これらはあくまで移植の可否を考えるための参考情報であり、実際にどの胚を移植する/しないかは担当医師とご相談の上ご検討ください。

- 『 **判定 A** 』 … 常染色体（1～22番染色体）が正倍数性である胚
- 『 **判定 B** 』 … 常染色体に数的/構造異常のある細胞と正倍数性細胞とのモザイク胚
- 『 **判定 C** 』 … 常染色体に数的異常または構造異常を有する胚
- 『 **判定 D** 』 … 解析結果の判定が不能な胚

参考：着床前胚染色体異数体検査における胚診断指針

### < 判定 A の場合 >



上記の図の横軸の数字（1～22, X, Y）は、染色体の番号を示しています。

縦軸の数字は染色体の情報量を示しており、染色体の情報量が中央値（2.00）より多いと上に点で示され、少ないと下に点で示されます。3.00にある場合は染色体が3本（トリソミー）、1.00にある場合は染色体が1本（モノソミー）と考えられます。上記の図では、波形は中央値（2.00）にあるため、**判定 A** となります。

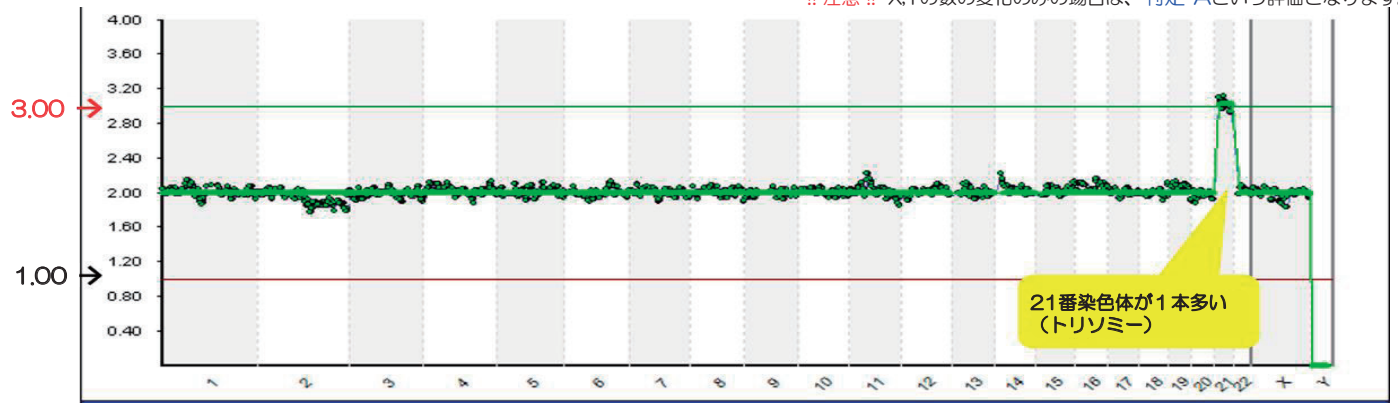
なお、実際には性染色体（X,Y）の部分は開示されないため、結果をみても性別は分かりません。ただし、性染色体にのみ変化がみとめられる場合は上記の図のように開示されています。性染色体にのみ数の変化がある場合、その多くは日常生活に支障がないことが多いため **判定 A** となります。このように **判定 A** でも結果の解釈に注意が必要な場合については、遺伝医療の専門家から詳しい説明がなされます。

また、下記のような場合についても、**判定 A** となる可能性があります。（検査の限界）

染色体	解説
均衡型転座	染色体の端の部分同士が入れかわった状態。染色体の情報量は正常核型と同じく過不足がないため、PGT-A/-SRでは正常核型と判別できません。ただし、流産リスクのある出生前診断（羊水検査や絨毛検査）では判別可能です。
倍数性異常	縦軸が中央値（2.00）にあるということは、すべての染色体の本数が同じであることを指しています。そのため、すべての染色体が2本ではなく3本や4本である倍数性異常は正常核型と判別できません。ただし、前述のように倍数性異常は受精判定を行う際に見つけられることも多く、また検査方法や性染色体（X,Y染色体）の情報量のバランスによって判別できることもあります。
微細な構造異常	染色体に微細な構造の変化（欠失など）がある場合、変化が小さすぎるために検出ができないことがあります。
染色体モザイク	染色体異常のない細胞と染色体異常のある細胞など、異なる染色体をもつ細胞が混在している状態です。PGT-A/-SRで検査している細胞は数細胞のみのため、染色体異常のない細胞のみを採取していると検出されないことがあります。

## < 判定 C の場合（数的異常：トリソミー） >

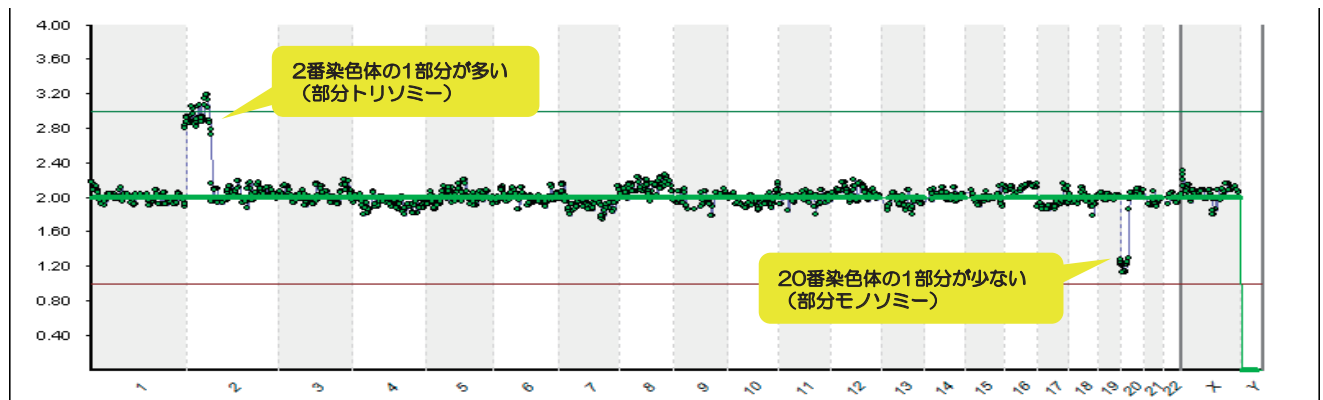
!! 注意 !! X,Yの数の変化のみの場合は、判定 A という評価となります。



上記の図の場合は、染色体の情報量に過不足があると考えられ、**判定 C** となります。このよう場合、胚のグレードが高くて、着床しない、もしくは流産してしまう可能性が高いと考えられます。

ただし、13、18、21、X、Y染色体にのみ数の変化がある場合は出生可能な場合もありますので、胚の取り扱いについては担当医師と十分にご相談ください。

## < 判定 C の場合（構造異常：不均衡型転座） >



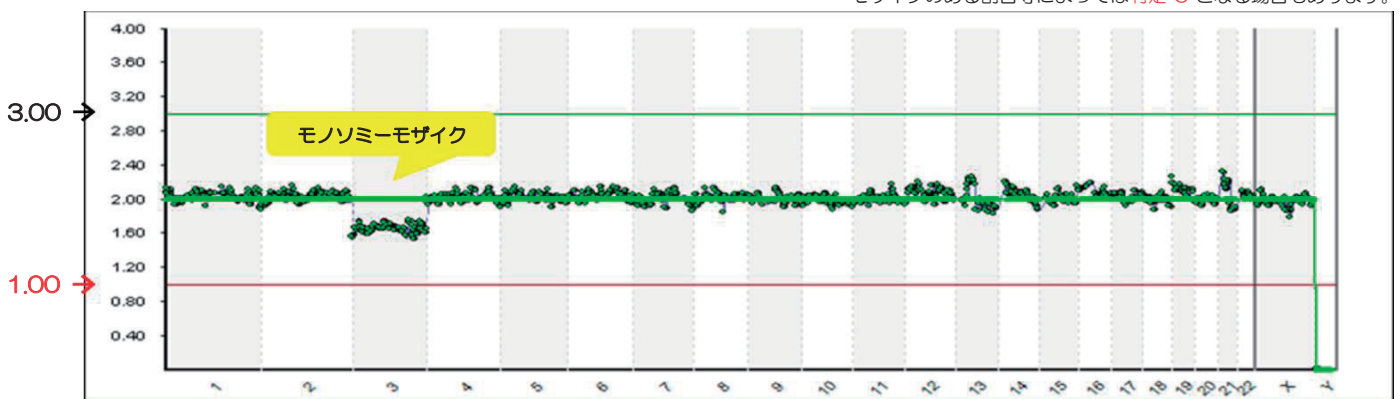
上記の図の場合、2番染色体と20番染色体に不均衡型転座が生じていると考えられます。染色体の情報量に過不足があると考えられるため、この場合も**判定 C** となります。

ただし、過不足の程度が小さければ出生できる場合もありますので、胚の取り扱いについては担当医師と十分にご相談ください。

また、事前に染色体検査を実施されていないご夫婦においてこのような結果がみられた場合、ご夫婦のどちらかが均衡型転座の保因者である可能性が考えられます。このように、検査の結果から間接的に自身の染色体の変化について知る可能性もあります。

## < 判定 B の場合 >

\* モザイクのある割合等によっては判定 C となる場合もあります。

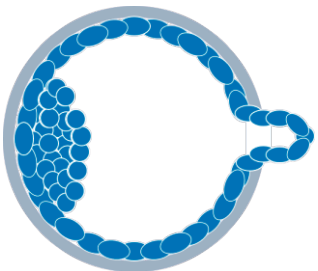
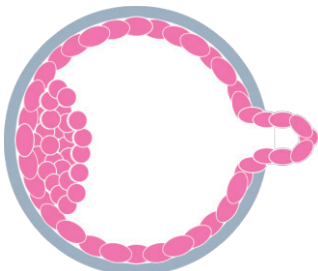
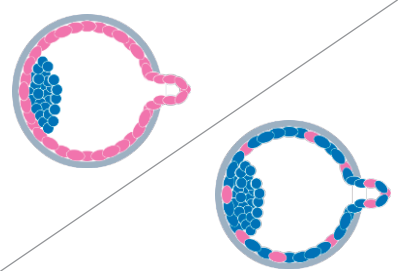
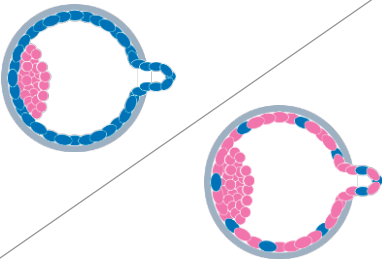
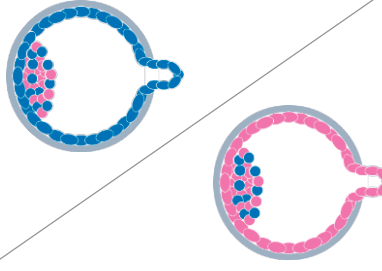
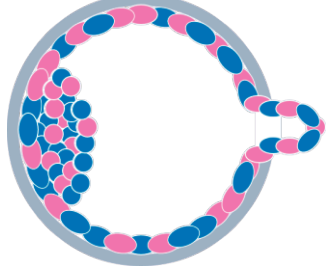


上記の図の場合、染色体異常のない細胞と染色体異常のある細胞の両方の細胞が混在する染色体モザイク（参照：10. 染色体モザイク）の可能性が考えられ、**判定 B\*** となります。

## 10. 染色体モザイク

染色体モザイク（以下、モザイク）とは、**染色体異常のない細胞**と**染色体異常のある細胞**などのように染色体の異なる細胞が混在することを指します。モザイクがある場合、妊娠しない、流産となる、なんらかの症状を伴って出生する可能性があります。健康な赤ちゃんとして出生することもあります。これらは、何番染色体の、どの部分に、どのくらいの割合でモザイクが生じているかなどによっても異なります。

モザイクをもつ胚の頻度については、検査をした胚のうち3割にモザイクがみられたという報告（Chung TH et al. Mol Hum Reprod, 2018）もあり、珍しいものではありません。しかし一方で、生まれてきた赤ちゃんにモザイクが見つかることは非常にまれであることから、やはり赤ちゃん自身（=ICM）にモザイクがある場合（Type V/VI）の多くは、妊娠しない、あるいは流産となる可能性が高いと考えられます。

	Type I	Type II	Type III
胚の状態			
PGTの判定※4	判定 A	判定 C	判定 C / 判定 B or 判定 C
ICM※5	染色体異常なし	染色体異常あり	染色体異常なし
	Type IV	Type V	Type VI
胚の状態			
PGTの判定※4	判定 A / 判定 B or 判定 C	判定 A / 判定 C	判定 B or 判定 C
ICM※5	染色体異常あり	染色体モザイク	染色体モザイク

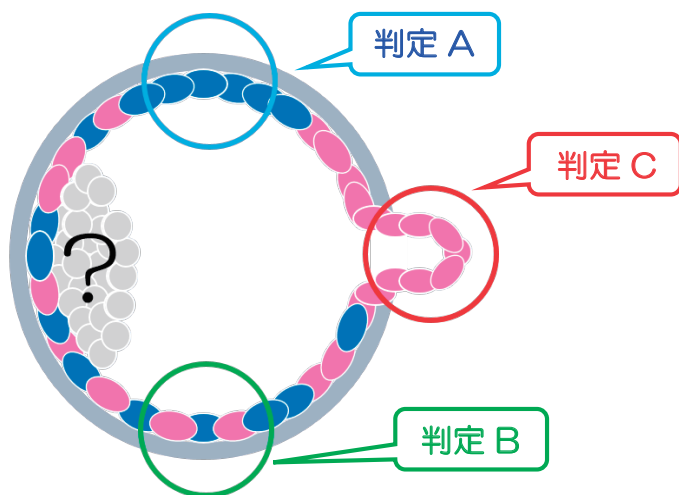
※4 PGTの判定（=TE）：将来胎盤などになる細胞の染色体の状態。  
出生前診断のNIPTや絨毛検査はこの部分を反映しています。

※5 ICM：将来赤ちゃんになる部分の細胞の染色体の状態。出生前診断の羊水検査はこの部分を反映しています。

### ● 染色体モザイクによる問題点 ●

	PGTの判定	ICM	予測される結果
偽陽性	判定 C	染色体異常なし	染色体異常のない赤ちゃんとして誕生する可能性のある胚が破棄される可能性がある。
偽陰性	判定 A	染色体異常あり	胚移植の結果、妊娠しない、流産する、染色体異常をもつ赤ちゃんが誕生する。
解釈困難	判定 B	???	妊娠しない、流産する、染色体異常のある/ない赤ちゃんが誕生する、などのあらゆる可能性が考えられる。

## ● 採取場所により結果が変わる問題 ●



胚生検（胚盤胞からの細胞の採取）は胚へのダメージを考慮し、採取する細胞数は5～10細胞程度です。

細胞数が少ないと判定不能（判定 D）となったり、結果の解釈が困難となったりすることがあります。逆に、細胞を採取しすぎると胚へのダメージも大きくなります。

また、胚の一部のみを検査するということは、左図のように同じ胚でも採取する場所によっては結果が異なる可能性もあると考えられます。

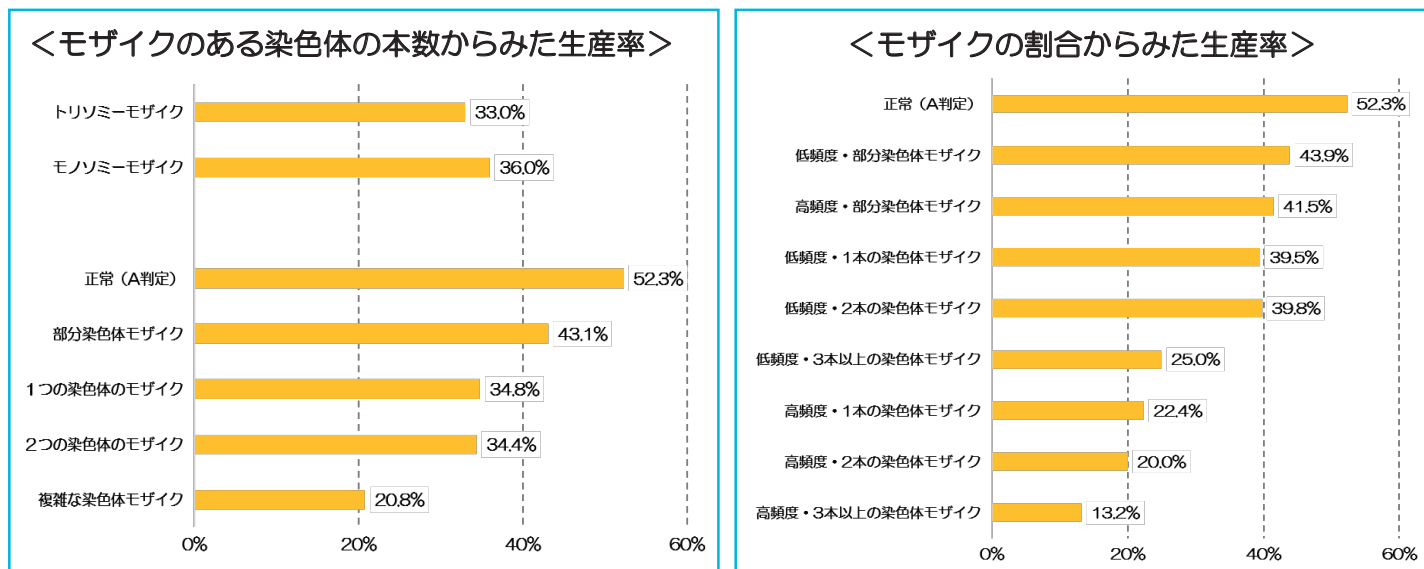
これも、PGT-A/-SRの限界の1つと言えます。

## ● モザイク胚の取り扱いについて ●

モザイク胚の結果の解釈や移植については、未だ議論が続けられています。現段階では、下記に示す学会の指針等や日本で作成された「着床前胚染色体異数体検査における胚診断指針」などを参考にしながら、各医療機関で1つ1つ専門家が検討しています。

- ・ 国際着床前診断学会（PGDIS：Preimplantation Genetic Diagnosis International Society）
- ・ 世界遺伝子診断学会（CoGEN：Controversies in Preconception, Preimplantation and Prenatal Genetic Diagnosis）
- ・ 欧州生殖医学会（ESHRE：European Society of Human Reproduction and Embryology）

## ● 染色体モザイク胚移植の生産率（低頻度モザイク：<50% 高頻度モザイク：≥50%） ●



【引用】生殖医療遺伝カウンセリングマニュアル 付録p31-22より引用・改変（元データ：Viotti M, et al. Fertil Steril. 2021；115: 1212）

### < 結果から推定されること >

- 1) トリソミーモザイクとモノソミーモザイクの胚で出産できる確率（生産率）は同程度である。
- 2) モザイクの割合に関係なく、モザイクのある染色体本数が増えるに従って生産率は低下する。
- 3) 部分染色体モザイクは、モザイクの割合に関係なく生産率は比較的高い。
- 4) 高頻度モザイクよりも低頻度モザイクの方が生産率が高い。
- 5) 3本以上の染色体にモザイクが認められた場合でも、約20%の生産率がある。
- 6) 高頻度モザイクが3本以上に認められても、約13%は生産率がある。

## 11. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の限界

### 1) 検査結果が正確ではない可能性があります

PGT-A/-SRの検査精度は80～90%程度と推定されており、移植当たりの妊娠率向上や流産率低下が期待されています。しかし、胚から採取できる細胞は非常に少なく、また調べている細胞も将来胎盤となる部分の細胞であるため、検査結果が赤ちゃん自身を反映していない可能性があります。そのため、この検査を行っていても見つけれない染色体の過不足（微細な構造の変化、モザイク、倍数性異常など）による妊娠不成立、流産、子宮内胎児死亡、染色体疾患をもつ赤ちゃんとして出生するといった可能性は残ります。

### 2) 正常核型か染色体の情報量に過不足のない構造の変化の保因者かは区別できません

染色体の構造の変化の中には、均衡型転座のように情報量に過不足が生じない変化もあります。PGT-A/-SRでは情報量の過不足は分かっても構造の変化の有無まではわかりません。そして、情報量に過不足がなければ染色体の構造に変化があっても基本的に症状はみられません。

ただし、生まれてきた赤ちゃんが均衡型転座であれば、その子が将来妊娠を希望した時に何度も妊娠がうまくいかなかったり、流産を繰り返すなどの可能性が一般の方に比べると高くなります。

### 3) 性別など目的以外の診断情報については開示されません

検査結果としては、各染色体の情報量に過不足がないかどうかのみの開示となります。男女の産み分けなどを目的とした検査ではありませんので、性別などについては開示されません。また、性染色体のみに変化がある場合は、判定Aという評価となる場合があります。医療機関には性染色体にどのような変化があったのかが伝えられますので、その胚の移植を行うかどうかについては遺伝医療の専門家が行う遺伝カウンセリングでご相談ください。

### 4) 健康な赤ちゃんを必ず出産できることが保証されているわけではありません

PGT-A/-SRを受けても、下記のことが起こる可能性があります。

- ① 胚や採取した細胞の状態などにより、生検（細胞の採取）や検査ができないことがある。
- ② 検査の結果、移植に適する胚がないことや 判定 D（判定不能）となることがある。
- ③ 生検後の胚を凍結、融解することによって胚が移植できない状態になることがある。
- ④ 判定Aの胚を移植したのに着床しない、あるいは流産をすることがある。実際に、反復流産の約25%では赤ちゃんの染色体は正常であり、流産の原因は別にあると考えられます。
- ⑤ 今回調べた染色体の変化以外のことが原因となる生まれつきの病気や発達の遅れなどがある。（生まれてきた赤ちゃんの約3～5%に先天性疾患はみられます）

### 5) 胚生検による影響については分かっていないこともあります 【参考文献1）より】

- ① 胚生検による胚への物理的なダメージにより、妊娠不成立や流産率が高くなる可能性があるという報告があります。
- ② 着床前遺伝学的検査を受けた子と受けずに体外受精によって生まれた子では、先天性疾患のある可能性は変わらなかったという報告があります。
- ③ 4歳の時の発達、5～6歳の時の心理社会因子について調べた調査では着床前遺伝学的検査を受けた子と受けていない子の差はないと報告されています。
- ④ 長期的な影響は不明です。着床前遺伝学的検査の歴史はまだ浅く、長期的な影響を知るためには今後この検査を受けて生まれてこられた方々の成長を見て情報を集めていく必要があります。

### 6) 判定Cの胚を移植して誕生されるお子さんの実際の症状などについては分かりません

PGT-A/-SRの結果、染色体の過不足があるとされた胚を移植できないわけではありません。ご夫婦のご希望があれば、移植を行うことは可能です。ただし、生まれてくるお子さんに実際どのような病気や障害があるのか、重症度はどの程度なのか、心身の発達はどの程度なのかなどについては個人差がありますのでその点についてこの検査で知ることは不可能です。



## 12. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/SR）の有効性

### << 日本でのPGT-A/-SRに関する報告 >>

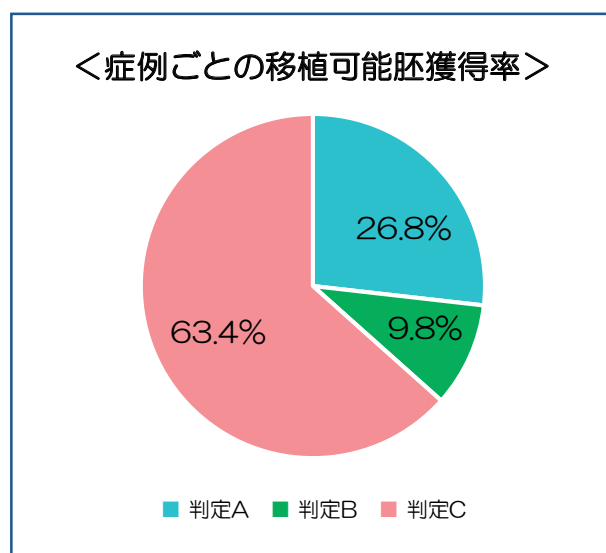
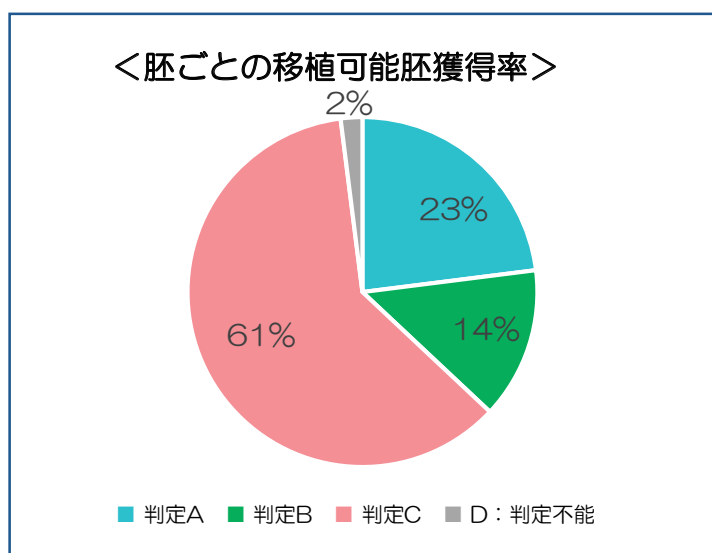
日本産科婦人科学会では2016年からパイロット試験※7を開始し、2019年にその結果を報告しました（Takeshi Sato et al. Hum Reprod.2019.）。そして、このパイロット試験を経て、これに続く形で2022年8月まで特別臨床研究という形でPGT-A/-SRは実施されていました。研究の最終報告はまだありませんが、2021年9月に同年7月までの解析結果について中間報告がなされました。

※7 パイロット試験：ごく少人数の方に参加していただき、有効性を示すための本研究ではどれくらいの方の情報が必要なのかなどについて検討するために行われた試験的な調査。171名を対象に、アレイCGH法を用いて4施設で行われました。

### < 中間報告の概要 >

- ◆ **判定A** の胚を移植した場合の妊娠率は60%程度であり、流産率は10%であった。
- ◆ **判定B** の胚を移植した場合の妊娠率は50%程度であり、流産率は20%であった。
- ◆ PGT-A/SRを実施した場合、妊娠率、流産率ともに年齢の影響を受けず、PGT-A/-SRを実施しなかった場合よりも上記の通り良好な治療成績をえられた。
- ◆ 年齢が高くなるにしたがって、**判定A** の胚をえられる可能性は低くなることが明らかとなった。
- ◆ 症例別に見た場合、PGT-A/SRによって1個以上の**判定A** の胚を得られた割合は26.8%、**判定B** の胚を得られた割合は9.8%、**判定C** の胚しか得られなかったは63.4%であった。

対象	解析した胚の個数	移植回数	移植当たりの妊娠率	妊娠当たりの流産率
反復ART不成功	4,387	1,386	63.1%	9.9%
反復流産	2,028	606	72.4%	9.7%
染色体構造異常	406	120	70.4%	10.3%



### <結果から考えられること>

**判定A** または **判定B** の胚をえられた場合には、妊娠率の向上と流産率の低下により治療成績は向上するが、**判定C** の胚しか得られなかった割合は6割を超えており、最終的に子どもをえられる可能性が高くなるのかということについては保証されていない。

ただし、妊娠できる可能性の高い胚を特定できる、あるいは可能性の低い移植の回避やそれによる治療期間の短縮に繋がるとも考えられる。

## 13. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）のメリットとデメリット

### << メリット >>

PGT-A/-SRを受けるということは、基本的には「染色体異常をもつ可能性が低いと判断された胚を移植する」ということになります。このことから、下記のことが期待されています。

- 1) 胚移植当たりの妊娠率の向上、流産率の低下、出産率の向上と同時に、妊娠不成立や流産に伴う身体的・精神的なダメージの回避が期待されます。
- 2) 移植胚の優先順位を決定するための情報が増えると考えられます。
- 3) 出生に至る可能性の低い胚移植を回避できると考えられます。
- 4) 1)～3)により、妊娠・出産までの治療期間を短縮できる可能性があります。
- 5) 出生前診断に比べ、結果に対する対応を考える時間を十分に設けられます。
- 6) 出生前診断とは異なり、検査自体に母体を損傷するリスクはありません。

### << デメリット >>

前述の通り、PGT-A/-SRは完璧な検査ではなく、また不明確な部分もある方法です。そのため、下記のようなことが危惧されています。

- 1) 細胞を採取することで胚にダメージを与える可能性があり、これによる影響として、着床しない/流産する/赤ちゃんの健康に影響を与える、などがあります。
- 2) 解析結果が正確ではない可能性があり、下記のようなことが起こる可能性があります。
  - ① 判定Aの胚を移植したのに、実際は染色体疾患をもつ赤ちゃんだった。
  - ② 健康な赤ちゃんとして生まれる可能性のある胚が判定Cと診断され、妊娠の機会を失ってしまった。
- 3) PGT-A/-SRをしない場合でも赤ちゃんをえられる可能性はあり、むしろPGT-A/-SRを行ったことにより赤ちゃんをえられる可能性が下がる可能性があります（特に判定Bとなった胚を移植しない場合）。
- 4) 移植対象胚をなかなかえられず、ずっと移植ができない状況が続く可能性があります。
- 5) 不妊治療に必要な費用に加えて、検査に必要な費用が別途かかります。医療機関により費用は異なりますが、1つの胚につき約5～10万円の費用負担が生じます。
- 6) 赤ちゃん自身に本当に染色体異常がないのかを知ることはできません。出生前に赤ちゃん自身の染色体について調べられる方法は、出生前診断の一種である羊水検査のみです。しかし、羊水検査でも染色体の微細な構造の変化やモザイクは必ずしも見つけられるわけではありませんし、検査には流産リスクが伴います。これらのことを踏まえ、特に『判定B』となる胚を移植するかどうかについては、十分に検討する必要があります。（遺伝カウンセリングでご相談ください）

## 14. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）を行わない場合

PGT-A/-SRは、必ず受けるべきという検査ではありません。  
また、前述の通りメリットだけではなくデメリットやまだ不明な点もいくつかある方法です。  
このことを踏まえ、PGT-A/-SRを行わない場合に考えられることをまとめました。

### 1) PGT-A/-SRを行わなくても健康な赤ちゃんを出産できる可能性があります

実際に、PGT-A/-SRを行わずに赤ちゃんを出産されている方はたくさんいらっしゃいます。  
特に、判定Aの胚を比較的多くえられる若い年齢層の場合、赤ちゃんを出産できるまでの過程は大きく変わらない可能性もあります。

### 2) 体外受精による身体的・精神的・経済的負担を回避できる可能性がある

PGT-A/-SRを行うためには、自然妊娠や人工授精で妊娠できる方であっても体外受精を行う必要があります。体外受精には身体的・精神的・経済的負担が伴いますので、体外受精をしなくても妊娠する方にとってはPGT-A/-SRを受けるハードルの一つになります。

### 3) PGT-A/-SRによる長期的な影響について懸念する必要がなくなる

前述の通り、PGT-A/-SRによる影響についてはまだ分かっていないこともあります。  
PGT-A/-SRを行わなければ、これらを心配する必要はなくなります。

### 4) 妊娠不成功や流産を繰り返す可能性があります

反復ART不成功の方の場合、その後胚移植を継続した場合の移植あたり妊娠率は初回胚移植時より低下していくことが報告されています。また、原因不明習慣流産の方がその後の妊娠で流産する可能性は、流産経験2回で20%、3回で30%、4回で40%、5回で50%と上昇していくと報告されています。

### 5) 妊娠後に出生前診断を受けることで赤ちゃんの染色体を調べることができます

出生前診断を受けられるような週数まで赤ちゃんが育つと、染色体異常による流産の可能性は大幅に下がります。出生可能な染色体疾患をもつ赤ちゃんである可能性はありますが、希望すれば出生前診断を受けることにより、赤ちゃんの染色体について調べることは可能です。

出生前診断を受ける場合は、赤ちゃんに染色体疾患があると判明した場合に  
どのように対応していくのかについてご夫婦で事前に話し合っておくことが重要です。



## 15. 出生前診断

- ◆ 出生前診断は、妊娠後に赤ちゃんの染色体について調べる方法です。
- ◆ 染色体疾患以外の先天性疾患については調べることはできません。
- ◆ 染色体疾患の可能性を調べる非確定検査と診断をするための確定検査があります。（後述）
- ◆ PGT-A/-SRを行っているかどうかに関わらず受けていただくことが可能です。
- ◆ **必ずしも受けるべきという検査ではありません。**最終的にはご夫婦の判断です。
- ◆ PGT-A/-SRとは異なり体外受精が必須ではないため、体外受精を行うことによる身体的、精神的、経済的負担を避けることが可能です。
- ◆ 出生前診断の結果、おなかの中の赤ちゃんに染色体疾患が見つかる場合があります。その後の対応について、検査前からご夫婦で相談しておくことが大切です。
- ◆ 出生前診断には様々な種類があり、それぞれ検査ができる時期や分かる範囲、検査の精度、限界、流産リスクなどが異なります。そのため、これらの検査を受ける前にも遺伝医療の専門家による遺伝カウンセリングを受けることが推奨されます。

## ● 非確定検査の概要 ●

- ◆ 非確定検査は、主に13 /18 /21トリソミーを対象とした検査です。  
赤ちゃんがこれらの染色体疾患をもつ可能性について流産リスクなく調べることが可能です。
- ◆ これらの検査だけで赤ちゃんに染色体疾患があることを確定することはできません。  
確定させるためには、流産リスクを伴う確定検査が必要となります。

	初期胎児精密 超音波検査 (胎児ドック)	OSCAR検査 (コンバインドテスト)	クアトロテスト (母体血清マーカー検査)	NIPT (母体血胎児染色体検査； 新型出生前診断)
対象疾患	21トリソミー 18トリソミー 13トリソミー	21トリソミー 18トリソミー 13トリソミー	21トリソミー 18トリソミー 神経管閉鎖障害	21トリソミー 18トリソミー 13トリソミー
実施時期※8	11～13週	11～13週	15～18週※9	10～22週※9
検査方法	超音波検査	超音波検査 (NT) + 採血	採血	採血
ダウン症候群 検出率※10	(NTのみ) 75～80%	86%	80～85%	99.1%
流産リスク	なし			
限界	NIPTに比べて全体的に偽陽性率が高い			<陽性的場合> 胎盤性モザイク※11 の可能性はある

※8 施設によって検査結果が出るまでの期間は異なりますのでご注意ください。

※9 結果によって妊娠継続を検討される場合は、下記の羊水検査の実施時期にこれらの検査結果が間に合う週数に検査を実施する必要があります。

※10 検出率：検査によってその週数時点のダウン症候群のうち何%を見つかることができるかという割合。

※11 胎盤性モザイク：赤ちゃんに染色体疾患はないが、胎盤にのみ染色体異常がある状態のこと。

## ● 確定検査の概要 ●

- ◆ 確定検査は、すべての染色体の数や構造の変化について調べる検査です。
- ◆ 非確定検査とは異なり、流産リスクを伴います。
- ◆ これらの検査によって赤ちゃんの染色体疾患の有無は確定されますが、染色体の微細な構造の変化やモザイクなどについては見つからないことがあります。

	羊水検査 (AC) ※12	絨毛検査 (CVS)
対象疾患	染色体疾患全般 (感度：99.7%)	染色体疾患全般 (感度：99.1%)
実施時期※8	(15週以降) 16～18週頃	11週～14週頃
検査方法	腹部 (あるいは臍から) 針を挿入します	
ダウン症候群 検出率※10	(染色体モザイクなどの一部例外を除き) 100%	
流産リスク	約0.3% (1/300)	約1.0% (1/100)
限界	染色体の微細な構造の変化や染色体モザイクは検出できない可能性がある	
	破水・出血・流産・母胎損傷などのリスクがある	
	<染色体の数または構造の変化が見つかった場合> 胎盤性モザイク※11の可能性はある	

※12 PGT-A/-SRの確認検査として行う場合は、赤ちゃん自身の染色体を調べる羊水検査が推奨されます。

## ● PGT-A/-SRを受けて妊娠した場合の出生前診断について ●

出生前診断を行う場合は羊水検査が推奨されています。 PGDISの見解では、13/18/21/X/Yの5つの染色体のみ (日本では3つのみ) を対象としたNIPTは適切ではないとされています。また、胎児の超音波検査は胎児の見た目上の特徴をとらえるのに有用であるとされていますが、必ずしも見た目上の特徴＝染色体疾患ではありませんし、超音波検査で必ず染色体疾患が見つかるわけではありません。また週数によっても赤ちゃんの見た目から得られる情報は異なります。

## 遺伝カウンセリングで出生前診断について相談してみましょう



PGT-A/-SRをして、判定 A の胚を移植して妊娠しました。PGT-A/-SRを受けていても出生前診断を受ける人がいると聞いたのですが、PGT-A/-SRを受けたのに出生前診断を受ける意味はあるのでしょうか？

PGT-A/-SRを行って、正確な結果が予測できない可能性は、**5~15%程度**と推定されています。また、PGT-A/-SRで調べているのは胎盤となる細胞のほんの一部であり、赤ちゃん自身に染色体疾患がないかどうかを調べるために出生前診断を受ける方はいらっしゃいます。



そうなんです。まだ受けるかどうかは悩んでいるのですが、流産リスクは避けたいので非確定検査を考えています。どの検査がいいのでしょうか？

非確定検査にもそれぞれ実施時期、精度、限界などの特徴があります。その中で自分たちにあった方法を選択することが一番ですが、注意も必要です。なぜなら、**赤ちゃん自身の染色体を直接調べることができるのは羊水検査だけ**だからです。



そうなんですか！？でも、初期胎児精密超音波検査では赤ちゃんを直接見ているよね？

初期胎児精密超音波検査では、赤ちゃんの見た目上の特徴から13/18/21トリソミーの確率を調べるため、染色体を直接調べているわけではありません。また、これらの特徴は染色体疾患のない赤ちゃんにもみられることがありますし、13/18/21トリソミーの赤ちゃんすべてに見られるわけでもありません。



NIPTは赤ちゃんの染色体を調べると聞いたことがあるのですが・・・

NIPTも実は胎盤側の染色体を調べる検査であり、**赤ちゃん自身の染色体を調べているわけではありません。**これは、確定検査である絨毛検査にも同じことが言えます。そのため、PGT-A/-SRが判定Aとなると、NIPTや絨毛検査も“正常”となる可能性が高くなり、結局赤ちゃん側の染色体について知ることはできません。また、日本で行われているNIPTでは13/18/21番染色体以外の染色体については知ることができません。



そうなんです。でも、羊水検査には流産リスクもあるし、結果がでる時期も他の検査に比べて遅いし、羊水検査でも分からないものがあると聞きました。

そうですね。羊水検査でもわからないことはいくつかあります。まず、**染色体疾患以外の赤ちゃんの病気**については診断ができません。次に、“**染色体の微細な構造の変化**”や“**染色体モザイク**”も分からないことがあります。また、性別については知らされないことがあります。一方で、“**情報量に過不足のない染色体の構造の変化**”や“**倍数性異常**”などPGT-A/-SRでは見つけられない変化を見つけることができる場合もあります。



どの検査も“完璧”ではありません。出生前診断を行うかどうか、またどんな検査を選択するのかについても様々な考え方があり、正解はありません。自分たちにとって最善と思われる選択肢を、ご夫婦で検討してみてください。

## 16. その他（社会的な課題/個人情報/学会等への報告/問い合わせ先）

### ● PGT-A/-SRの社会的な課題について ●

染色体の数的異常による病気や障害があっても、支援を受けつつ日常生活を送っている人はたくさんおられます。染色体の数的異常があっても全例が着床しない、流産するとは限りません。性染色体などの一部の染色体は、数に多い少ないがあっても、おおむね日常生活に支障がないことが分かっています。

また、染色体の種類や構造の変化の程度によっても、その状態は大きく異なります。常染色体が少ないと着床しない、あるいは流産することが経験上分かっています。常染色体が多い場合も、ほとんどは着床しない、あるいは流産しますが、一部の染色体では流産を免れることができることが分かっています。

同じ染色体数でも生まれてくることができる赤ちゃんがいる一方で、大半の受精卵が流産してしまうのは、お母さんと赤ちゃん（受精卵）の個人差によるものと理解されています。従って、受精卵の染色体数を検査するPGT-A/-SRの実施が、社会にどんな影響をもたらすのか、医学的側面以外においても検討していく必要があることが指摘されています。

### ● PGT-A/-SRの実施に対する任意性と撤回の自由 ●

- ◆ PGT-A/-SRの実施は決して強制されることはありませんので、ご夫婦の自由意志で決めて下さい。
- ◆ 一旦同意された場合でも、いつでも同意を撤回することができます。

### ● 個人情報の保護について ●

この検査は研究ではなく、他の一般的な自費診療と同様に行われていきます。胚盤胞から採取した細胞（検体）は、氏名などの個人情報を削除（＝匿名化）して検査会社に送られます。

### ● 学会への報告について ●

生殖補助医療の実施施設（PGT-A/-SR実施認定施設）は日本産科婦人科学会にみなさんの治療経過について報告する義務を担っております。個人が特定されない形で報告されますので、妊娠が成立された際は治療を受けられた施設へ必ず経過報告をお願いいたします。

### ● お問い合わせ先 ●

この冊子を読んで、分からないことや聞きたいことがあればご連絡ください。

【施設名】 \_\_\_\_\_

【担当者名】 \_\_\_\_\_

【電話番号】 \_\_\_\_\_

【E-mail】 \_\_\_\_\_

## 17. 参考資料

- 1) 日本産科婦人科学会PGT-A特別臨床研究の説明文書 Ver.4 2021年11月1日
- 2) 周産期遺伝カウンセリングマニュアル 改定第2版. (関沢明彦 佐村修 四元淳子 編)
- 3) これでわかる 網羅的手法による着床前診断のすべて 最新技術から遺伝カウンセリング、フォローアップまで (倉橋浩樹 編) 6-7, 22-33, 44, 56, 2019
- 4) 遺伝カウンセリングマニュアル 改定第3版. (福島義光 監・櫻井晃洋 編). 365-367, 401, 付録48, 58. 2016
- 5) 妊娠初期超音波検と新生生前診断 (室月淳 原田文 KyprosNicolaodes編). 61. 2015
- 6) 最新 小児・周産期 遺伝医学研究と遺伝カウンセリング (中村公俊 佐村修 編) 248-254. 2019
- 7) 着床前診断のはなし PGT-M, PGT-SR編 (作成: 北川尚子 監修・編集: 澤井英明)
- 8) 生殖医療遺伝カウンセリングマニュアル 第1版. (関沢明彦 佐村修 中岡義晴 編)
- 9) 日本産科婦人科学会HP (PGT-A/-SRの見解/細則/Q&A/胚診断指針 等)  
[https://www.isog.or.jp/modules/committee/index.php?content\\_id=139](https://www.isog.or.jp/modules/committee/index.php?content_id=139)



### おわりに

PGT-A/-SRは、研究から治療へと移行したものの高度な技術が必要であったり、結果の解釈に困難を伴うことも多い方法です。しかし、今後情報が集まるに従って今は分からないことも分かるようになるかもしれません。

私たち遺伝の専門家は、知りうる限りの情報をみなさんにご提供します。そして、ご夫婦のお気持ちを一番に尊重し、その決定を支持していきたいと考えています。

そのためにも、この冊子を読んでもわからないこと、難しいこと、疑問に思っていることなどがありましたら、ご遠慮なく何度でもご相談ください。

遺伝カウンセリングは、遺伝に関する情報を提供し、ご自身で考えをまとめられるように支援したり、様々な解決方法を一緒に考えたりする機会です。

「検査の結果がよく分からない」

「出生前診断をどうしよう」

「生まれた子どもに遺伝の病気がみつかったけど情報が無い」など、

PGT-A/-SRを受ける前だけでなく、受けている途中やその後も、不安なことや心配ごとがあれば、ぜひおひとりでも、ご夫婦でも、お気軽にご相談にお越しください。

## 【あしがき】

本冊子がご自身のもつ染色体の構造の变化や繰り返される着床不全、習慣流産（反復流産）に悩まれている患者さん、ご家族への説明資料としてお役に立てば幸いです。

なお、無断での転載や改変等はお控えください。お気づきの点があればご指摘いただければ、検討のうえ必要に応じて改訂時に反映いたします。

作成：英ウィメンズクリニック・兵庫医科大学病院 遺伝子医療部  
認定遺伝カウンセラー®・胚培養士  
中原恵理

監修：兵庫医科大学病院 遺伝子医療部/産婦人科  
臨床遺伝専門医・生殖医療専門医・産婦人科専門医・臨床細胞遺伝学認定士  
澤井英明

協力：兵庫医科大学病院 遺伝子医療部  
認定遺伝カウンセラー®  
鹿嶋見奈、岡田千穂、金城ちなつ

<連絡先：兵庫医科大学病院 遺伝子医療部>  
☎ 0798-45-6347 月曜日～金曜日（9：00～16：30）



2023年（令和5年）3月23日 Ver.1.0