



不妊症および不育症を対象とした 着床前遺伝学的検査について (PGT-A/-SR 編)



精度

方法

限界

リスク

費用

対象者

利益

不利益

分かること

分からぬこと

※※※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皆さん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[®]）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“出生前検査”を検討される方はいらっしゃいます。その場合は、“着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）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、出生前検査をご相談される医療者へぜひお伝えください。

なお、本冊子内の“夫婦（カップル）”という記載は法的婚姻関係にある夫婦に限らず、事実婚の夫婦を含めた表現としてご理解ください。

目次

はじめに

1. 本冊子における主な用語・・・1
2. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の目的と実施条件・・・2
3. ヒトの遺伝情報・・・3
4. 染色体の異数性と構造の変化・・・4
5. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の手順・・・7
6. 体外受精の流れと胚染色体検査の方法 ・・・8
7. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の結果の解釈と限界・・・9
8. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の有効性・・・11
9. 染色体モザイク・・・15
10. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の問題点・・・17
11. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）のメリット/デメリット・・・18
12. 出生前遺伝学的検査（出生前検査）・・・19
13. 参考情報ほか・・・20

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りたい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[®]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。

また、日本産科婦人科学会が皆さんに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2本が日本産科婦人科学会のホームページ（左下QRコード）に公開されておりますのでこちらもぜひご夫婦そろってご覧ください。



公益社団法人
日本産科婦人科学会
ホームページ

動画1 「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

動画2 「PGT-Aの検査対象をなぜ限定しているのか」



1. 本冊子における主な用語

□ 生殖補助医療技術 (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のこと。

□ 生化学的妊娠（化学妊娠 / 着床率）/ 化学流産

尿または血液を用いた妊娠判定(hCG)で陽性となった場合を生化学的妊娠といいます。

生化学的妊娠＝胚が着床したと考えられ、化学妊娠率のことを着床率という場合もあります。その後、超音波検査で胎嚢が確認できないまま流産した場合を化学流産といいます。

□ 臨床的妊娠 / (臨床的) 流産 / 死産

超音波検査で胎嚢が確認できた場合を臨床的妊娠といい、その後妊娠22週未満で赤ちゃんが亡くなった場合を(臨床的) 流産、22週以降の場合は死産といいます。

日本で一般的に『妊娠』『流産』と呼ぶのはこの臨床的妊娠/流産のことであり、前述の生化学的妊娠/流産は回数に含まれません。

□ 不妊症

妊娠を望む健康な男女が、避妊をせず性交していたにも関わらず1年以上妊娠しない場合。

□ 反復着床不全 (RIF : recurrent implantation failure)

良好な胚を4個以上かつ3回以上移植しても妊娠しない場合。ただし、世界的に統一された定義ではなく、年齢などに応じて移植回数を変えて定義している団体もあります。

□ 不育症 (RPL : recurrent pregnancy loss)

(臨床的) 流産、あるいは死産の経験が2回以上ある場合。日本不育症学会の提言では、出産歴がある場合や流死産が連續していない場合でも『不育症』とされています。

□ 反復流産 / 習慣流産

妊娠の10～15%は自然流産となり、年齢とともに流産率は高くなります。

自然流産を2回繰り返した場合を反復流産、3回以上繰り返した場合を習慣流産といいます。

流産を2回繰り返すのは2～5%、3回以上繰り返すのは1%程度とされています。

一方、流産した後の妊娠で出産できる可能性は、流産回数2回：80%、3回：70%、

4回：60%、5回：50%という報告もあります。

(Katano K. Peripheral natural killer cell activity as a predictor of recurrent pregnancy loss: a large cohort study. Fertil Steril.)

2. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の目的と実施条件

□ 着床前遺伝学的検査（PGT：Preimplantation Genetic Testing）

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、その細胞に含まれる遺伝情報に標準と異なる点がないかどうか、胚を移植する前（妊娠前）に調べる方法です。

□ 日本ではPGTに関する法的規制はありません。そのため、PGTを実施できる認定施設では、日本産科婦人科学会が主体となり定められた規則の中でPGTを運用している状況です。

□ PGTはすべての施設で受けられるわけではありません。

実施可能な認定施設は、日本産科婦人科学会のHPから検索することができます。

□ PGTはすべてのご夫婦が受けられる検査ではありません。

PGTはいまだに安全性や有効性についてはさまざまな意見があり、日本では対象者を限定して実施されている段階です。対象者につきましては下記をご覧ください。

□ 不妊症および不育症を対象としたPGTの目的

不妊症や不育症の一因として、胚のもつ染色体（遺伝情報）の過不足が知られています。

不妊症および不育症を対象としたPGTでは、染色体に過不足のある胚の移植を回避することで妊娠率の向上や流産率の低下、生産率（生児獲得率）の向上を目的としています。

すでに日本におけるこれまでの研究で移植あたりの妊娠率の向上、流産率の低下については一定の成果が認められています。しかし、採卵あたり、ご夫婦あたりで考えた時にお子さんをえられる可能性が高くなるのかどうかについては、いまだ結論がえられていません。

□ 不妊症および不育症を対象としたPGTは、その対象により大きく次の2つに分けられます。

1) PGT-A : preimplantation genetic testing for aneuploidy

着床前胚染色体異数性検査。下記の条件1～3を対象とした検査です。

なお、下記の条件となる妊娠（治療）歴は現在のパートナーとの妊娠（治療）歴に限られ、別のパートナーとの妊娠（治療）歴については含まれません。

対象者の条件：着床前胚染色体異数性検査（PGT-A）

条件1：反復ART不成功

体外受精・胚移植において2回以上胎嚢が確認できていないご夫婦

→ 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）」あるいは胎嚢が確認できず「化学流産」となった場合に対象となります。ただし、2回移植をされていても1回目は妊娠不成立、2回目は流産であると対象外となります。

条件2：習慣流産（反復流産を含む）

胎嚢確認後の流産経験が2回以上あるご夫婦（化学流産は回数に含まれません）

条件3：女性の年齢が35歳以上の不妊症のご夫婦

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。

対象者の条件：着床前胚染色体構造異常検査（PGT-SR）

条件4：染色体構造変化の保因者

（例）染色体転座、逆位など

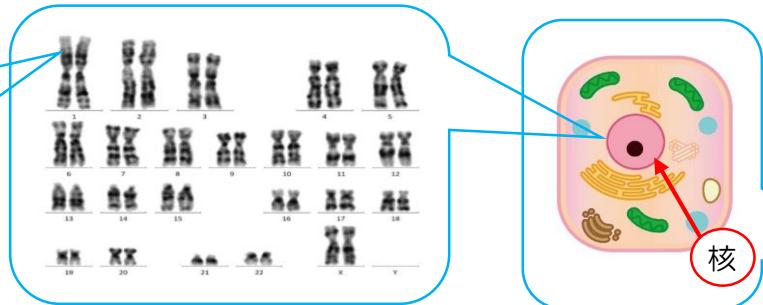
少なくとも一方に不妊症、不育症の原因となりえる染色体の構造変化をもつご夫婦

□ 条件4と条件1～3の双方を満たす場合、PGT-SRとして実施されます。

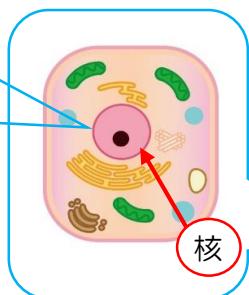
3. ヒトの遺伝情報



DNA



染色体

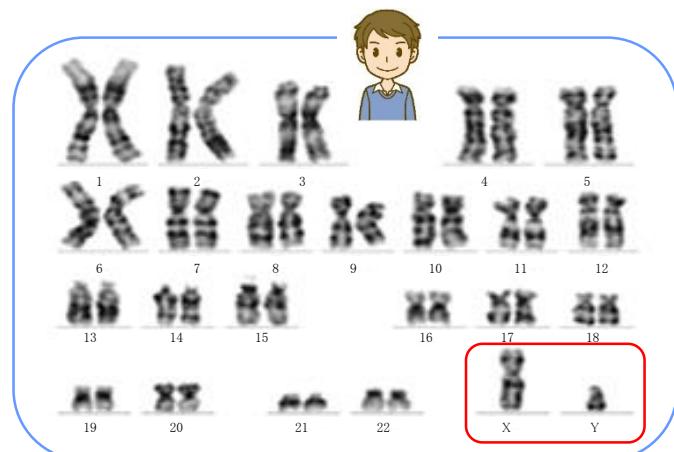


細胞



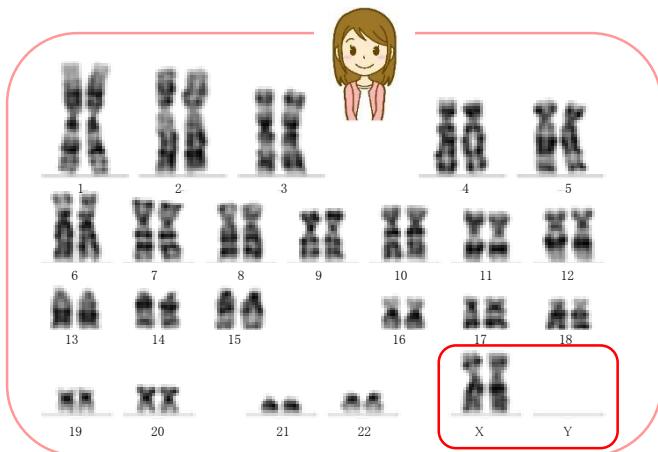
□ ヒトは、約37兆個もの細胞からできていると言われています。

□ その細胞のなかにある、核と呼ばれる部分に遺伝情報の大部分が含まれています。



標準的な男性の染色体 46,XY

$46 \cdots$ 染色体の本数
 $XY \cdots$ 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

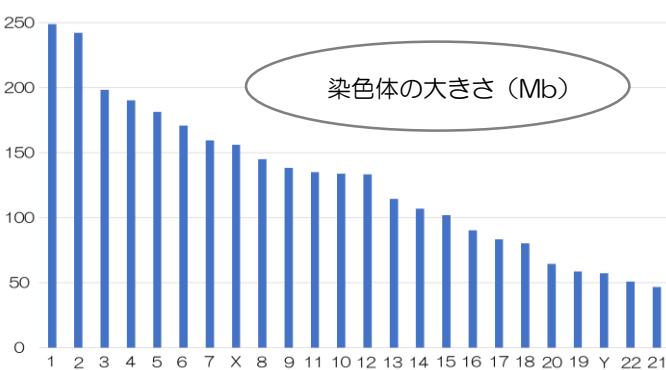
$46 \cdots$ 染色体の本数
 $XX \cdots$ X染色体2本ありY染色体はない

□ 上図は標準的な男女の**染色体**を示しています。このように染色体の数にも構造にも標準と異なる点のない染色体（46,XXまたは46,XY）のことを**正常核型**といいます。

□ ヒトの**染色体**は1つの細胞に23対（46本）あります。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。

□ **染色体**は遺伝子の収納箱のようなものであり、1本の染色体には数百～数千の遺伝子が含まれています（右下図）。そして、遺伝子の過不足が多くなるほど妊娠継続が困難となります。

□ **遺伝子**は目や皮膚の色などの身体的特性や筋肉をスムーズに動かすなどの身体機能の設計図のようなものであり、ヒトは約2万2000個の遺伝子をもつとされています。



染色体の番号



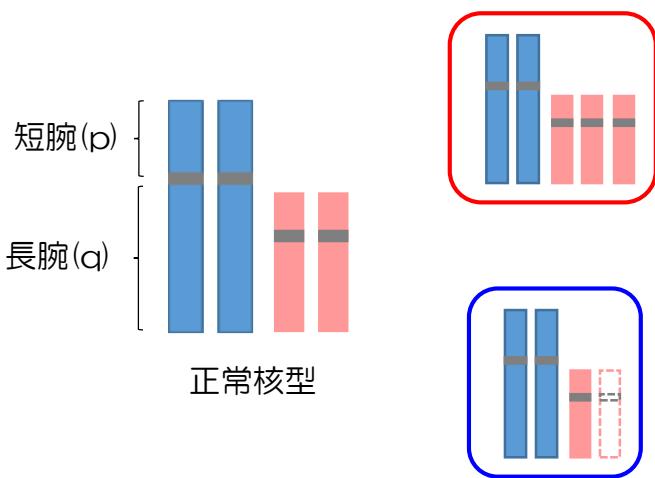
https://www.ensembl.org/Homo_sapiens/Location/Genome を基に作成

4. 染色体の異数性と構造の変化

- 染色体の変化は、**数の変化（異数性）**と**構造の変化（構造異常）**の2つに大別されます。
- PGT-Aでは異数性を、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が、どちらの検査も異数性と構造異常の両方を調べています。
- 染色体の構成（数や構造）は生まれもったものであり、生涯変わりません。

<< 数の変化（異数性）>>

- **異数性**：染色体の数が標準よりも多い、あるいは少ない状態のこと。
- 異数性の多くは偶発的に生じるものであり、両親の遺伝的特性によるものではありません。
- 母体年齢の上昇に伴い、胚の染色体（特に常染色体）に異数性が生じる可能性は高くなります。体外受精の場合、採卵日の年齢が基準となります。
- 異数性の胚は着床しない、あるいは初期流産となることが多いですが、保有している遺伝子の数が少ない染色体（13, 18, 21, X, Y）では異数性があっても出生できる可能性があります。



・・・ **トリソミー**

本来2本ずつある染色体が一部の染色体で1本多くなって3本になっている状態

出生例)

21トリソミー（ダウントン症候群）（左下図）、18トリソミー、13トリソミーなど

・・・ **モノソミー**

本来2本ずつある染色体が一部の染色体で1本少なくなって1本になっている状態

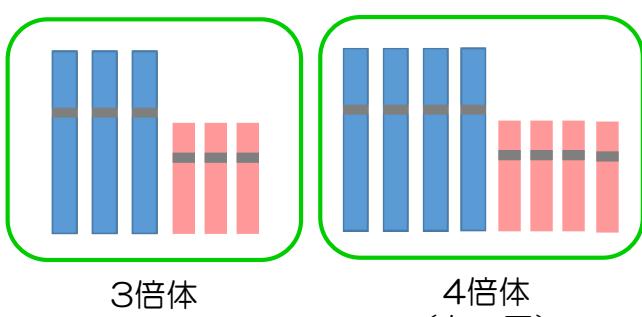
出生例)

ターナー症候群（Xモノソミー）

・・・ **倍数性異常**

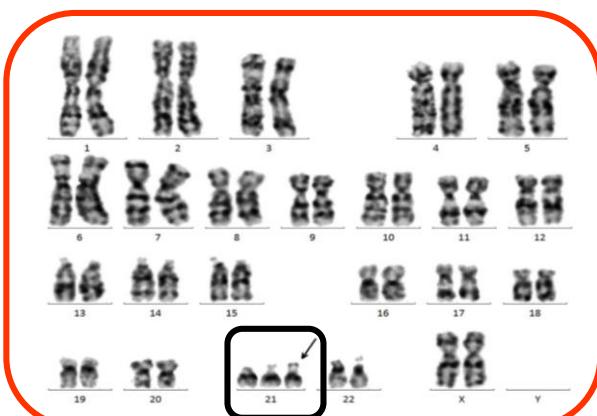
本来2本ずつある染色体がすべての染色体3本ずつ（3倍体）や4本ずつ（4倍体）になっている状態

体外受精を行う場合、倍数性異常の多くは採卵翌日の受精確認の際に判明し、その時点で治療の対象外とされる場合がほとんどです。

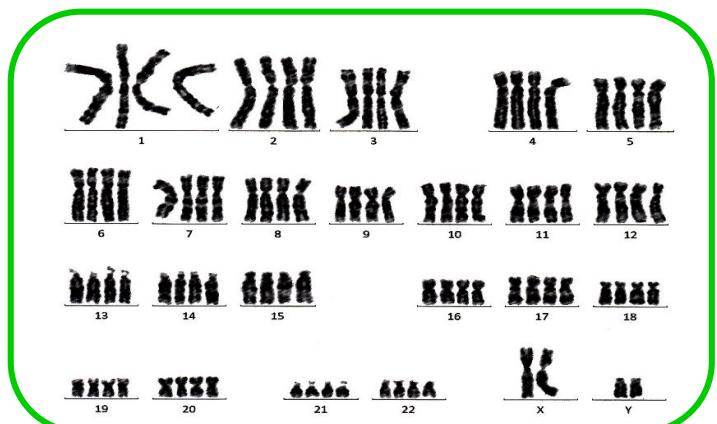


3倍体

4倍体
(右下図)



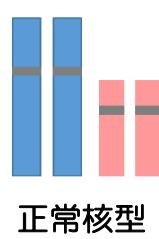
21トリソミーの染色体（47,XX,+21）



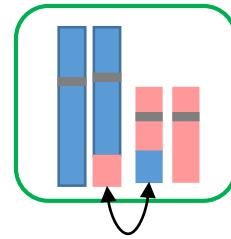
4倍体の染色体（92,XXYY）

<< 構造の変化（構造異常） >>

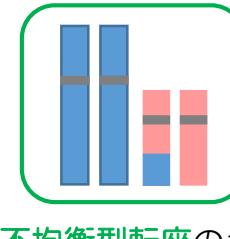
- 構造変化は異数性とは異なり、母体年齢の上昇に伴って起きやすくなるものではありません。両親の遺伝的特性を受け継ぐことで生じる場合が多いですが、偶発的に生じる場合もあります。
- 構造変化には、染色体に過不足がある変化もあればない変化もあります。
- 染色体に過不足がある胚は着床しない、あるいは流死産となる可能性が高いですが、過不足の状態によっては何らかの症状を伴って出生する可能性が考えられます。
※ 本冊子では、染色体に過不足のある構造変化のみを**構造異常**と呼びます。
- 染色体に過不足がない場合、基本的に無症状となります。
- 染色体に過不足がない構造変化の中には、妊娠に影響しない構造変化もあれば、その構造変化を持つことで構造異常のある胚ができやすく、不妊症や不育症の原因となったり、赤ちゃんが何らかの症状を伴って出生する可能性が高くなったりする変化もあります。
※ 本冊子では、妊娠に影響のある構造変化をもつ人（胚）ことを**保因者（胚）**と呼びます。
- 保因者（胚）には遺伝情報の過不足がないため、PGT-A/-SRでは正常核型と保因者（胚）を判別することができません。また、構造異常であっても小さな変化についてはわからない場合があります。
- 構造変化には、**転座**（別々の染色体の端同士の部分的な入れ替わり）や**逆位**（同一の染色体の中での部分的な反転）、（染色体の部分的な）**欠失/重複**などさまざまなものがあります。
- 転座や逆位については、染色体に過不足のある変化を「**不均衡型〇〇**」、染色体に過不足のない変化を「**均衡型〇〇**」と呼びます。



正常核型



均衡型転座

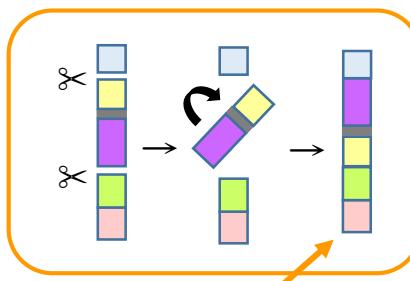


不均衡型転座の1例
(■が多く□が少ない)

保因者の赤ちゃん（胚）は
「正常核型」
「均衡型（保因者）」
「不均衡型」
のいずれかとなります。

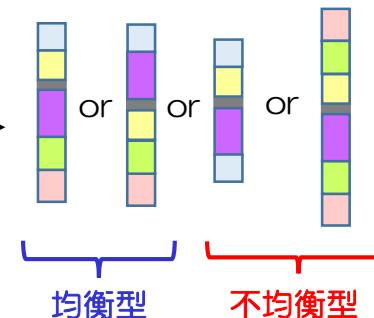


正常核型



均衡型逆位

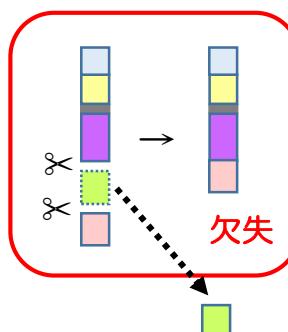
保因者の卵子・精子



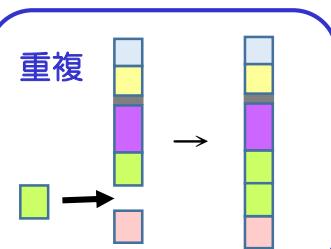
保因者の中でも
何番染色体の
どの部分の
どんな変化なのか
によって妊娠・
出産への影響は
異なります。



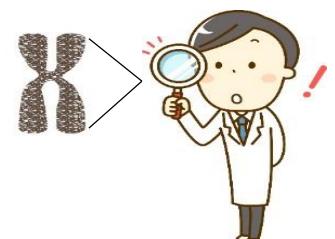
正常核型



欠失



重複



- 保因者は基本的に無症状のため、診断されていない方は一定数いると考えられています。
- PGT-Aの対象者の場合、ご夫婦のいずれかが保因者であればPGT-SRの対象者となるため、必須ではありませんが検査に先立ちご夫婦の染色体検査を提案される場合があります。
- 保因者であることが判明した場合、**ご自身のお子さんをはじめとした血縁者にも保因者の方が多い可能性があります。**特に、今後出産を希望する可能性のある血縁者がいた場合、保因者である可能性があるという情報は非常に重要となります。
- 一方で、自身が保因者である可能性について、「**知っておいてよかったです**」と思う方もいれば「**知りたくなかった**」と思う方もいます。そのため、血縁者に保因者である可能性を伝えるか否かは非常に難しい問題であり、伝える場合にはいつどのようなタイミングで伝えるべきかについても検討が必要です。自分たちで説明が難しいと思う場合には、今回と同様に遺伝の専門家を頼ることも方法の1つです。
- PGT-Aの対象者が染色体検査を受ける/受けないことによる影響は、下記の通りです。

検査結果	検査を受けた場合	検査を受けなかった場合
保因者	<ul style="list-style-type: none"> 1) PGT-SRの対象となる 2) 保因者であることの影響について精神的な負担が生じる可能性や夫婦関係への影響が懸念される 3) 今後の妊娠の可能性などについて、より具体的な情報を得られる可能性がある 	<ul style="list-style-type: none"> 1) PGT-Aの対象となる※ 2) 保因者であることが明確になった場合の精神的な負担を回避できる 3) 保因者かもしれないという不安を抱え続けることによる精神的な負担が生じる可能性がある 4) PGT-Aの結果や血縁者からの情報により、将来的に保因者であることが間接的に判明する可能性がある 5) PGT-Aを行っても分からぬいような小さな構造変化の保因者であった場合、構造異常のある胚を構造異常のない胚と誤判定してしまう可能性がある (分かっていれば対応策がある)
非保因者	<ul style="list-style-type: none"> 1) PGT-Aの対象となる※ 2) 保因者である可能性への不安から解放される 3) 不妊症や不育症の原因が不明確なままとなる 	<ul style="list-style-type: none"> 1) PGT-Aの対象となる※ 2) 保因者かもしれないという不安を抱え続けることによる精神的な負担が生じる可能性がある

※ PGT-Aの対象に該当しない場合、保因者でなければPGT-A/-SRは受けられません。

- 染色体検査の結果、ご夫婦のいずれかが保因者であった場合、**ご夫婦のどちらが保因者であるかは伏せてどちらかが保因者であるということだけを聞く**という選択肢もあります。
- **どちらが保因者であるか明確にしない場合**、血縁者への影響が不明瞭になることや将来的に家族関係に変化が生じた場合の情報の取り扱いに窮する可能性があります。
- **染色体検査はいつ受けても結果は変わりません。**上記のことを踏まえ、ご夫婦の染色体検査を行うかどうかについては担当医師やご夫婦で十分にご検討ください。
- 染色体検査は結果が出るまでに2～3週間程度かかります。
PGTを実施するまでに結果が必要な場合は、お早めにお申し出ください。



5. 着床前遺伝学的検査（PGT-A/-SR）の手順

□ 2022年4月より不妊治療の多くが保険適用となりました。PGT-A/-SRを併用する場合、本来は混合診療の禁止により全額自費となります。先進医療として承認されている一部の施設では、体外受精の基本部分は保険診療のまま、PGT-A/-SRの検査費用のみを自費として扱うことが可能です。各施設における最新の実施状況や、ご自身が先進医療の対象条件（年齢・回数）に該当するのかについては、必ず担当医にご確認ください。

□ 下記は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いただいた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HP（「はじめに」にあるQRコード）からご視聴ください。

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[®]）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）

or ⑤ 体外受精からやり直す

or PGT-A/-SR未実施の凍結胚を融解して⑥ 胚生検・凍結保存からやり直す

or PGT-A/-SRをやめる

参照：6. 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。

□ 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。

□ 融解後の状態によっては、胚生検（検査のための細胞採取）ができなかったり、再凍結や移植ができない状態になる可能性があります。

□ 検査費用とは別に、融解・再凍結費用などかかる場合があります。

凍結胚を融解して検査をする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。



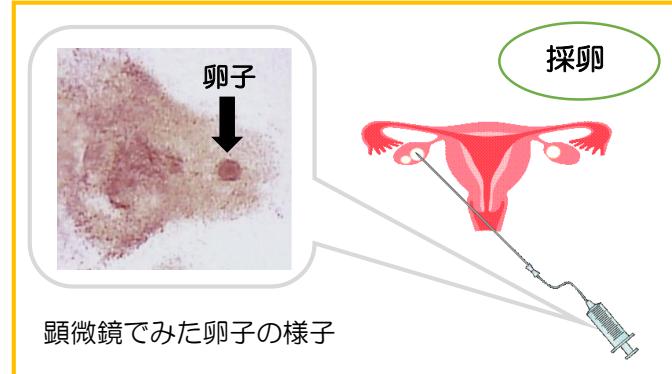
6. 体外受精の流れと胚染色体検査の方法

- 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5~10個程度の細胞を採取するという過程のみであり、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。



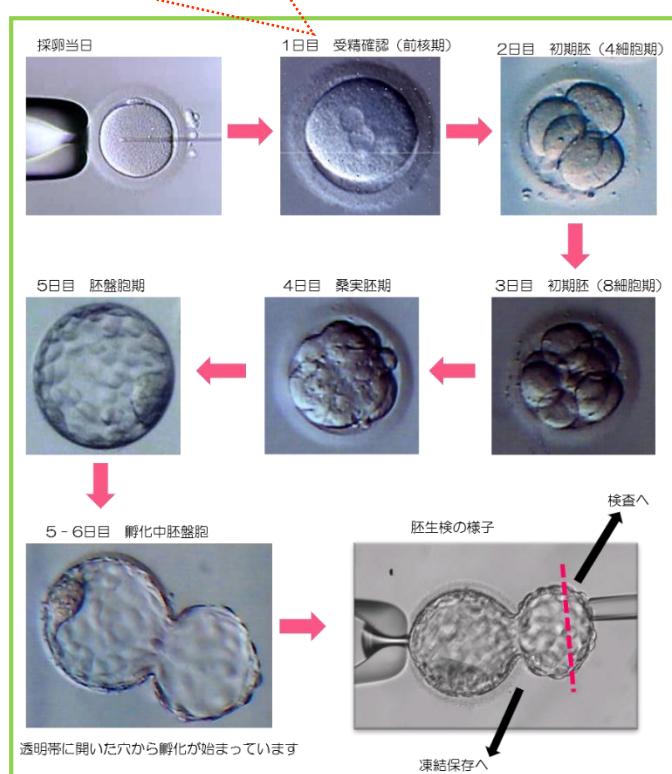
2) 採卵 (Day0)

卵子を卵巣から採取します。

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。

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つ見える〇が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。

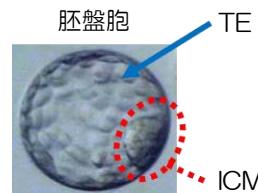


4) 胚生検 (Day5, Day6: 胚盤胞)

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。

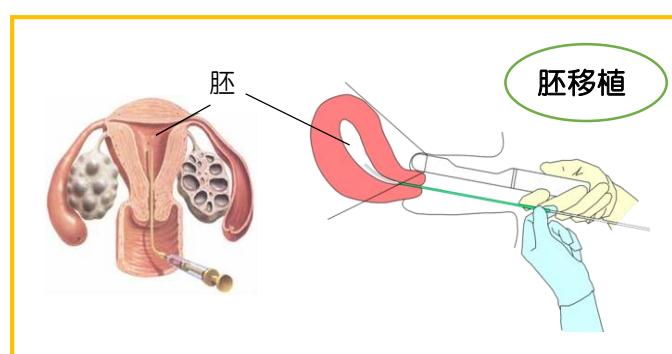


5) 染色体解析 (NGSまたはアレイCGH法)

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になります。

受精卵の成長過程



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（7. 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。

7. 着床前遺伝学的検査 (PGT-A/-SR) の結果の解釈と限界

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 **A判定** 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する胚を選ぶ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。

『**A判定**』… **正倍数性胚**：常染色体（1～22番染色体）に過不足のない胚

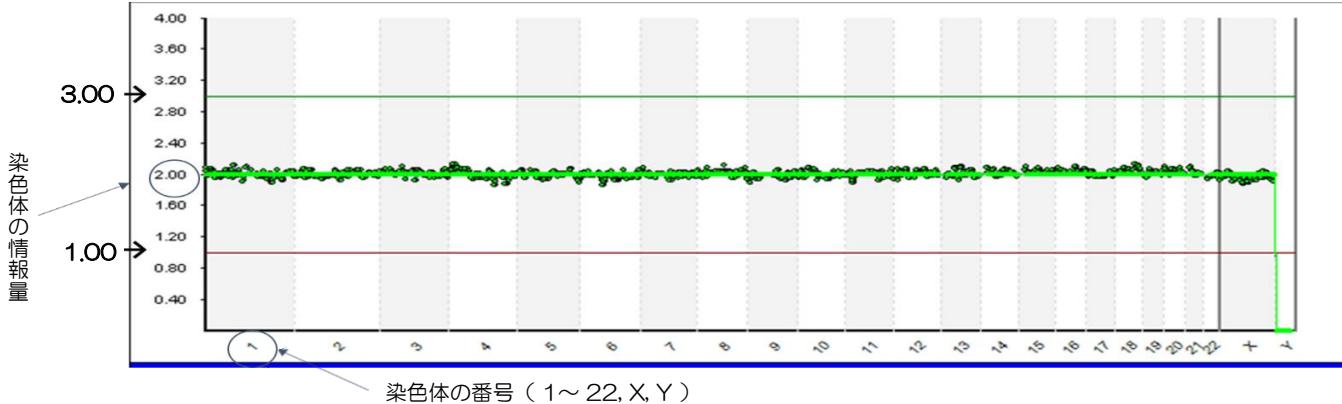
『**B判定**』… すべての常染色体が正倍数性であるとも異数性であるとも言えない胚

『**C判定**』… 常染色体の異数性もしくは構造異常を有する胚

『**D判定**』… 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

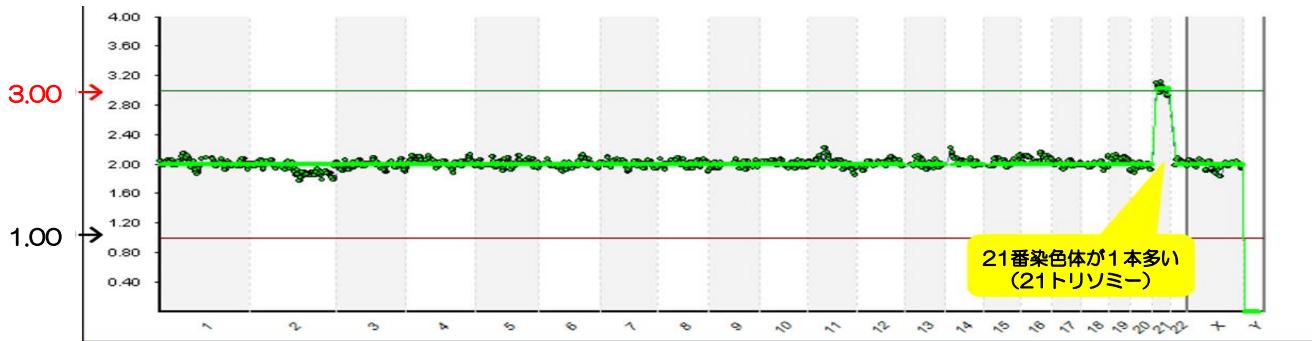
<< A判定の場合 >>



- 上記の図の横軸（1～22, X, Y）は、染色体の番号を示しています。
- 縦軸は染色体の情報量を示しており、中央値（2.00）より上にあると遺伝情報が過剰であり、中央値よりも下にあると遺伝情報が不足しているということを示しています。
- 上図では波形が中央値（2.00）にあり、染色体に過不足がないため**A判定**となります。
- この検査は男女の産み分けを目的としたものではないため、**性染色体 (X,Y) の部分は染色体に過不足がない限り上記のように開示されることはありません。**
- 性染色体にのみ変化がある場合、その多くは日常生活に支障がないことが多いため**A判定**となります。このような場合も、遺伝医療の専門家から詳しい説明を受けることができます。また、下記のような場合についても、**A判定**となる可能性があります。（検査の技術的限界）

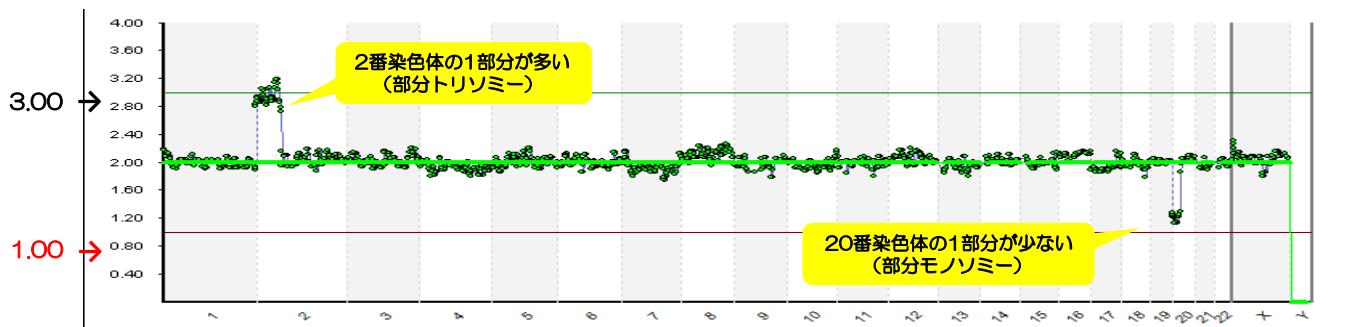
技術的限界	解説
過不足のない構造変化	遺伝情報に過不足のない染色体の構造変化は A判定 となります。そのため、正常核型と保因者を判別することはできません。
倍数性異常 <small>解析方法や性染色体の本数次第では判別できる場合もあります</small>	縦軸が中央値にあるということは、染色体の本数が同じであることを指しています。そのため、すべての染色体が3本ずつ（3倍体）、4本（4倍体）である倍数性異常は通常検査では判別できません。ただし、倍数性異常の多くは受精判定時に判別可能です。
微細な構造異常	非常に小さな構造異常については分からずことがあります。
染色体モザイク	正常核型をもつ細胞 と 染色体に異数性/構造異常のある細胞 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 A判定 となります。
片親性ダイソミー（UPD）	片親性ダイソミー（UPD : Uniparental disomy） とは、2本ある染色体を両親から1本ずつではなく、2本とも片親から継いだ状態のことです。染色体の番号によっては、UPDとなることで赤ちゃんの心身に影響が出る場合があります。しかし、染色体は2本あるためUPDであることはPGT-A/-SRではわかりません。同様に、すべての染色体が片親由来となるような場合にも判別はできません。

<< C判定 (染色体異数性: トリソミー) の1例 >>



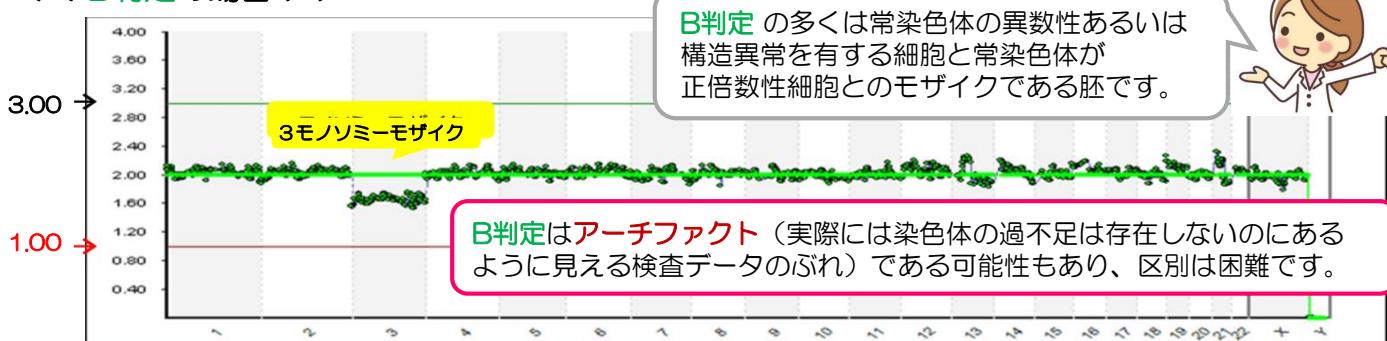
- 上図の場合は、21番染色体の遺伝情報が過剰にあると考えられ、**C判定**となります。
- **C判定**であるということは遺伝情報に過不足があり、見た目上は良好な胚であったとしても、着床しない、あるいは流産となる可能性が高いと考えられます。
- 異数性の中でも、13/18/21トリソミーや性染色体にのみ異数性がある胚は出生に至る可能性があるため、これらの胚の取り扱いについては担当医師と十分にご相談ください。

<< C判定の場合 (構造異常: 不均衡型転座) >>



- 上図の場合、2番染色体と20番染色体との間に不均衡型転座が生じていると考えられます。この場合、染色体の情報量に過不足があると考えられるため**C判定**となります。
- この場合も着床しないか、流産となる可能性が高いですが、遺伝情報の過不足の程度が小さければ出生に至れる可能性もあります。出生に至った赤ちゃんは何らかの症状を伴う可能性が高いですが、具体的な症状や重症度などの正確な予測は困難です。
- 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、検査結果から間接的に自身が保因者である可能性が判明する場合があります。

<< B判定の場合 >>



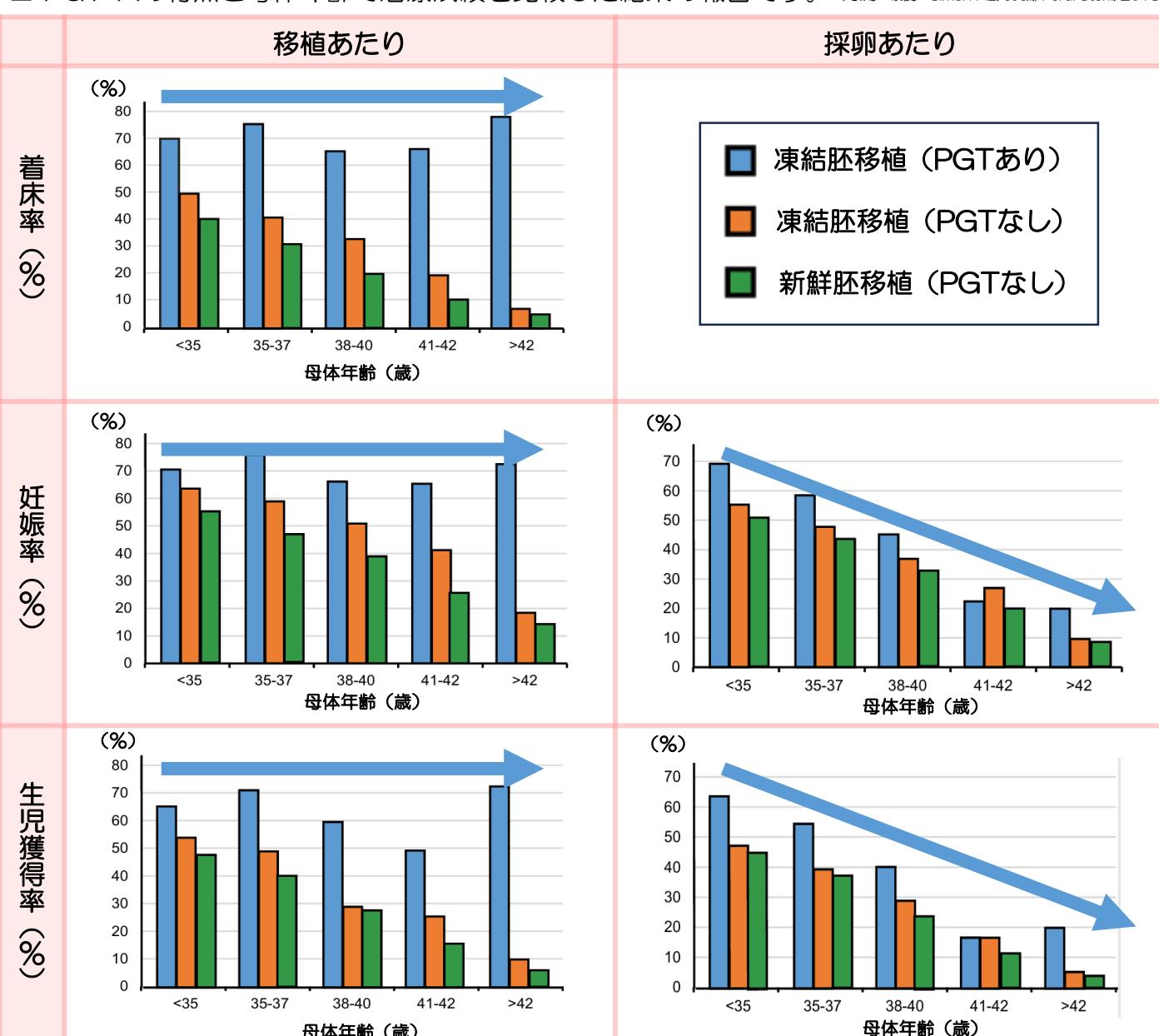
- 上図の場合、染色体モザイクと考えられ**B判定**となります。
- モザイク率（染色体に過不足のある細胞の割合）が高い場合は**C判定**とされる場合もあります。
- モザイク率が高い場合を**高頻度モザイク**、低い場合を**低頻度モザイク**と呼びます。

8. 着床前遺伝学的検査 (PGT-A/-SR) の有効性

- PGT-A/-SRの安全性や有効性を考えるうえで、妊娠率や流産率、生産率（生児獲得率）などは非常に重要な指標となります。
- また、単に「妊娠率」といっても、それは「1回の胚移植で妊娠できた確率」なのか「1回の採卵で妊娠できた確率」なのか、「PGTを行った方の中で妊娠できた人の割合」なのか、その確率は母数を何にするかにより異なります。
- さらに、PGT-A/-SRはどのような背景（過去の治療歴や妊娠歴）のある人に有効なのか、検査ができる胚盤胞が何個えられる人に有効なのか、どの年齢でも有効性は変わらないのかなどについてはいまだ明確となっていません。
- しかし、少しずつ日本や海外からも参考となるデータは集まっています。下記や右ページにあるデータなどを踏まえながらPGT-A/-SRの実施については慎重にご検討ください。

<< 海外からの報告 (n = 1,612) >>

- PGT-Aの有無と母体年齢で治療成績を比較した結果の報告です。 (引用・改変: Simon AL. et al., Fertil Steril. 2018)

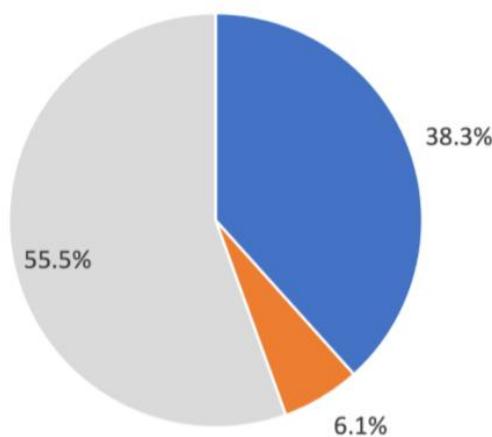


- 上図より、**移植あたり**の治療成績は加齢による影響を相殺しており、一定の効果がみられます。
- 一方で、**採卵あたり**の治療成績の改善は明らかではありません。

<< PGT-A/-SR特別臨床研究の結果（日本からの報告）>>

□ 日本では2022年8月末までPGT-A/-SRが特別臨床研究として実施され、2022年11月末まで妊娠経過の追跡を行い、以下の通り結果が報告されました（引用：Takeshi Iwasa et al. Reprod Med Biol. 2023）。

● 1回の採卵あたりのPGT-A/-SR結果（n = 18,020）



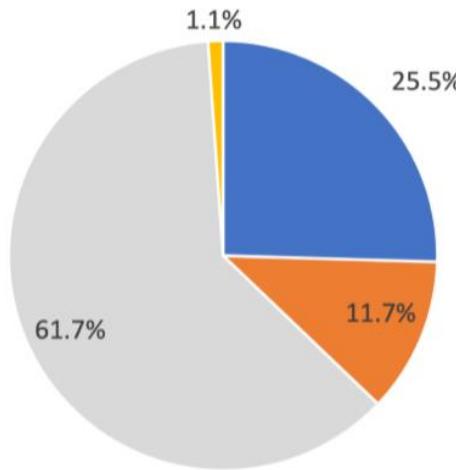
PGT-A/-SRを希望する対象者が18,020回採卵を実施したところ、採卵1回につき左図の通りの結果となりました。

- A判定胚が1個以上あった
- A判定胚はなかったが、B判定胚は1個以上あった
- A判定胚もB判定胚もなかった

つまり、行われた採卵の半数以上ではA判定胚もB判定胚もえられず、胚移植が見送りとなります。特に年齢が上昇するほど、この確率は高くなる傾向にあります。

「検査をすれば必ず胚移植ができる」わけではない点に十分ご注意ください。この場合は再採卵やその他の選択肢を再度検討しなければなりません。

● 胚あたりの胚判定の結果（n=42,529）



42,529個の胚盤胞の染色体を調べたところ、左図の通りの結果となりました。

- A判定胚
- B判定胚
- C判定胚
- D判定

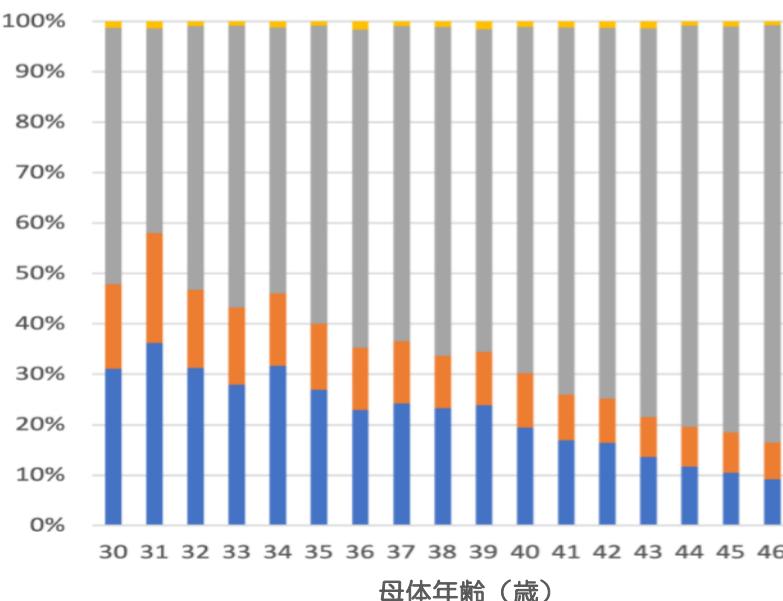
母体平均年齢は約39歳でした。

また、40歳以上の方が 53.6% を占めていました。

下図の結果からは、母体年齢によってもA判定やC判定の割合が異なることが分かりました（左下図）。



● 年齢あたりの胚判定の結果（n=42,529）



□ 左図は、母体年齢別のA～D判定の割合です。

□ 年齢に伴い、C判定胚が増加し、A判定胚が減少していることが分かります。

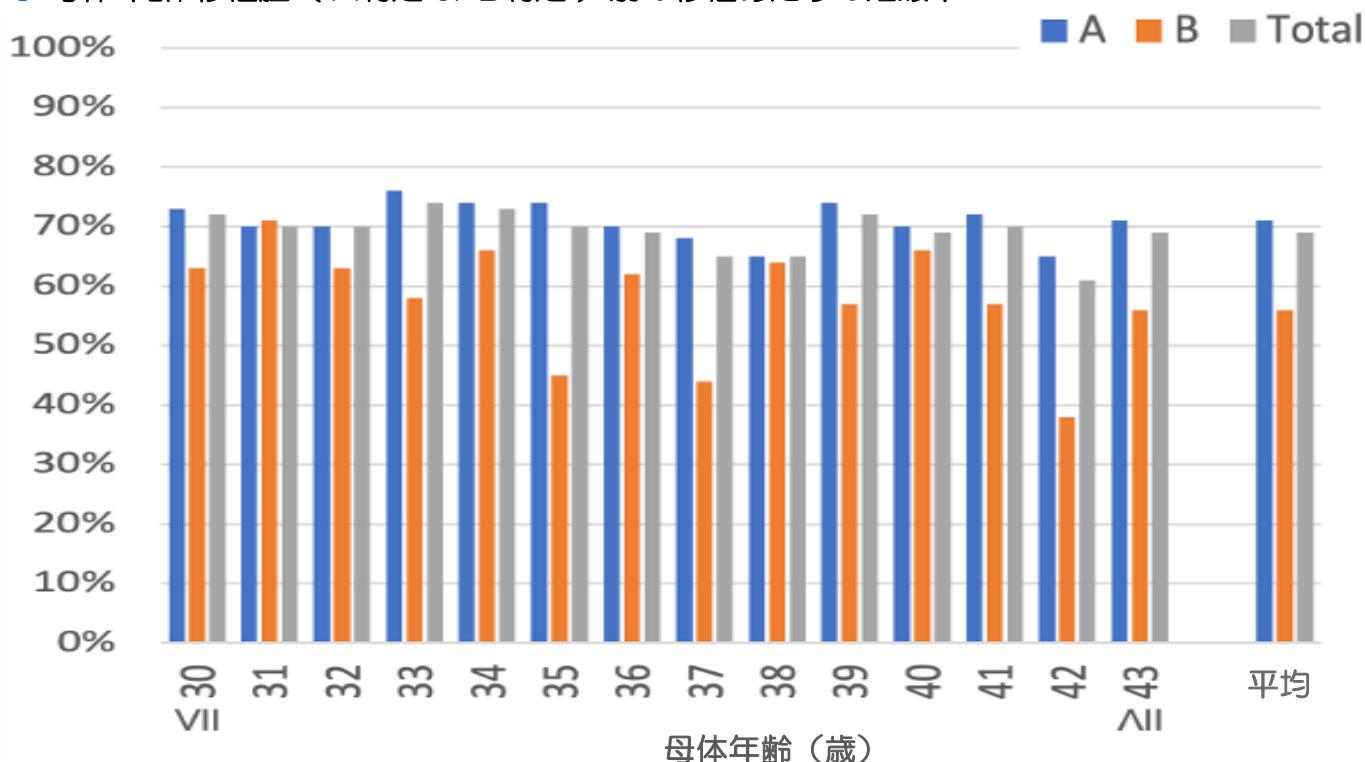
- A判定胚
- B判定胚
- C判定胚
- D判定

● 背景別の治療成績（引用論文より一部改変）

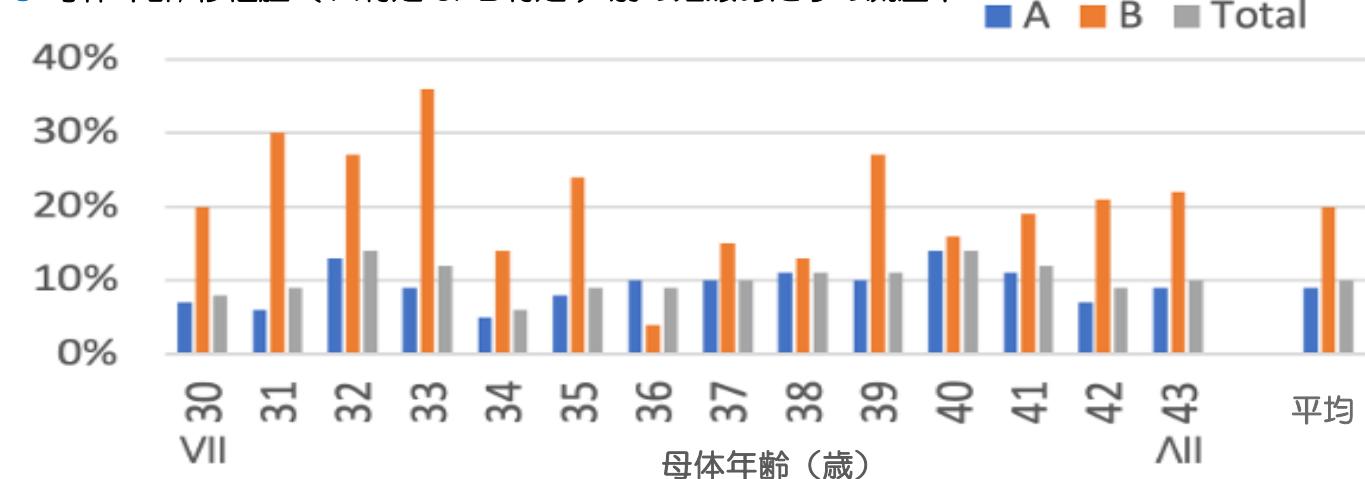
※ 妊娠経過不明の344例を除く

項目	PGT-A		PGT-SR 染色体構造変化の 保因者	合計
	反復ART不成功	習慣流産 (反復流産)		
採卵周期	16,136	7,650	1,283	25,069
採卵あたりの妊娠率	16.7% (2,688/16,136)	16.2% (1,243/7,650)	19.9% (255/1,283)	16.7% (4,186/25,069)
移植あたりの妊娠率	65.5% (2,688/4,101)	74.7% (1,243/1,663)	80.7% (255/316)	68.8% (4,186/6,080)
移植あたりの妊娠継続率	53.9% (2,209/4,101)	60.7% (1,009/1,663)	66.1% (209/316)	56.3% (3,425/6,080)
流産率※ (流産/臨床妊娠)	9.9% (244/2,465)	11.1% (126/1,139)	11.8% (28/238)	10.4% (398/3,842)

● 母体年齢/移植胚（A判定 or B判定）別の移植あたりの妊娠率



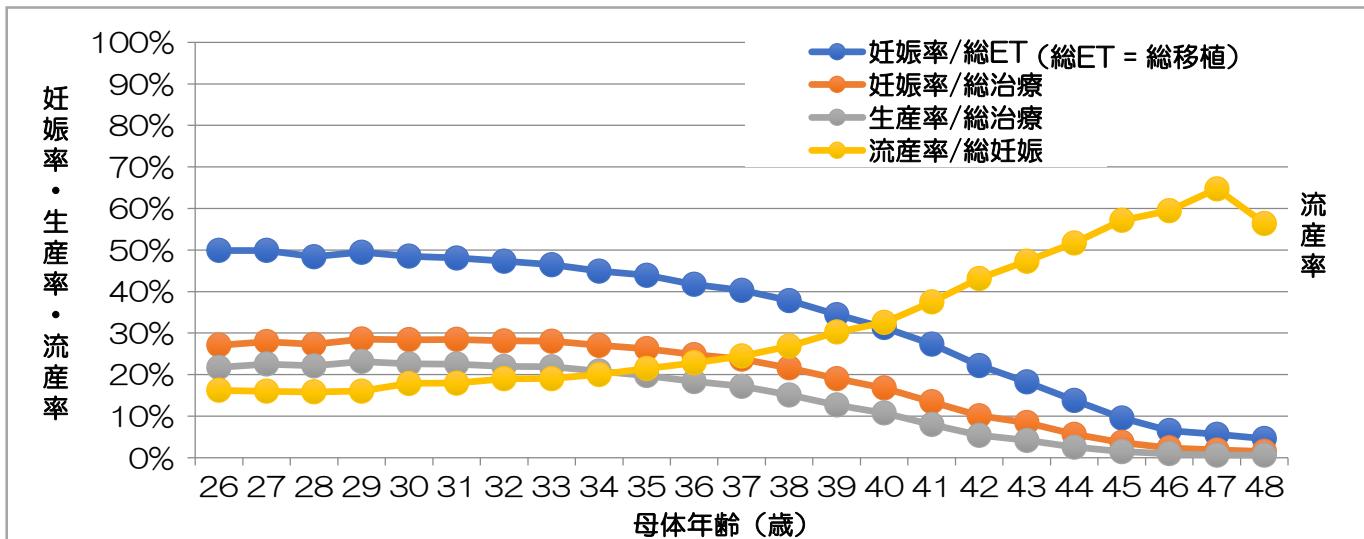
● 母体年齢/移植胚（A判定 or B判定）別の妊娠あたりの流産率



- 移植あたりの妊娠率と流産率は、すべての母体年齢において比較的一定でした。このことから、特に母体年齢が高い場合において移植あたりの治療成績の改善が期待できると考えられます。
- B判定胚はA判定胚に比べ、移植あたりの妊娠率は低く、流産率は高いという結果でした。
- A判定胚の移植あたりの妊娠率が約70%であるということは、A判定胚を移植しても約30%は妊娠に至らなかったということです。これは染色体に過不足のない胚であっても、必ずしも妊娠できるわけではないということです。つまり、妊娠の成立には受精卵の染色体だけではなく、検査では分からぬ多くの要因が複雑に関わっているということです。

＜＜ 日本のART治療成績（2022年）＞＞

- 下図は、日本における体外受精治療全体の母体年齢別の治療成績です（平均年齢：37.8歳）。この中にはPGT-A/-SRの対象とならない方も含まれているため、PGT-A/-SRを実施している方との純粋な比較対象ではありませんが、標準的な治療成績の参考として掲載しています。



引用：日本産科婦人科学会 ARTデータブック（2022年）

＜＜ 採卵あたりの生児獲得率（前述までのデータからの推定）＞＞

● 母体年齢が30歳の場合

	移植できる可能性	移植あたりの妊娠率	妊娠継続率 (100% - 流産率)	生児獲得率
PGT-A/-SRなし	100%	48.5%	82% (100 - 18)	39.8%
A判定胚を移植	31%	73%	93% (100 - 7)	21.0%
B判定胚を移植	17%	63%	80% (100 - 20)	8.6%
A or B判定胚を移植	48%	72%	92% (100 - 8)	31.8%

● 母体年齢が40歳の場合

	移植できる可能性	移植あたりの妊娠率	妊娠継続率 (100% - 流産率)	生児獲得率
PGT-A/-SRなし	100%	31.3%	67.5% (100 - 32.5)	21.1%
A判定胚を移植	19%	70%	86% (100 - 14)	11.4%
B判定胚を移植	11%	67%	84% (100 - 16)	6.2%
A or B判定胚を移植	30%	69%	86% (100 - 14)	17.8%

- 海外の報告と同様に、採卵あたりの生児獲得率が改善されるかどうかは不明でした。

- C判定胚が半数を超えており、対象者あたりの生児獲得率が改善されるかどうかも不明でした。

9. 染色体モザイク

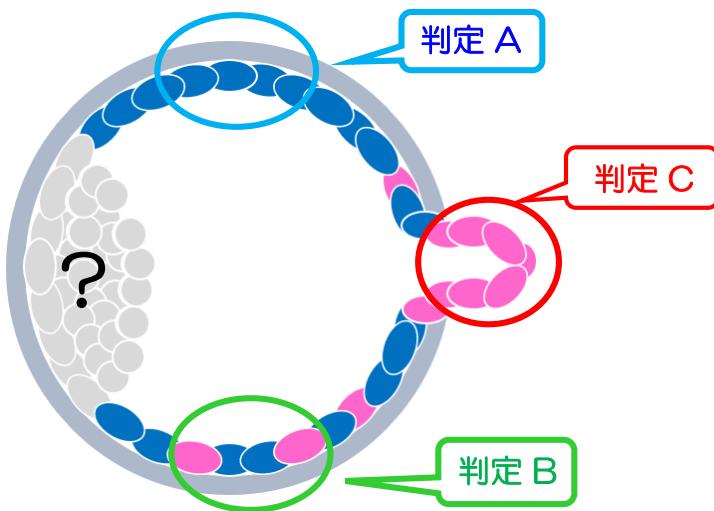
- 染色体モザイクは、正常核型の細胞と染色体に異数性/構造異常のある細胞のように異なる染色体をもつ細胞が混在することを指します。
- モザイクがある場合、妊娠しない、流産となる、なんらかの症状を伴って出生する可能性がありますが、健常な赤ちゃんとして出生することもあります。
- 一方で、生まれてきた赤ちゃんにモザイクが見つかることは非常にまれであることから、将来赤ちゃんになる細胞 (ICM) にモザイクがある場合の多くは、妊娠しない、あるいは流産となる可能性が高いと考えられます。
- モザイク胚移植後、生まれてきた赤ちゃんにモザイクが見られたという報告が少なくとも4例報告されています。 (引用: 着床前遺伝学的検査 (PGT) の最前線と遺伝カウンセリング)
- 海外からの報告: 2,031例のモザイク胚移植の結果報告 (Viotti M et al, Fertil Steril. 2023) 488例の出産報告があり、重篤な先天性疾患 (心疾患) があったのは1例のみでした。出生前または流産緑毛染色体検査では、PGT-A/-SRの結果と同じモザイクが見られたのは1.2% (3/250) でした。ただし、うち1例はTEと同じ胎盤を調べる緑毛検査の結果です。

	Type I	Type II	Type III
胚の状態			
① PGTの判 (TE)	判定 A	判定 C	判定 B or 判定 C
② ICM	染色体: 正倍数性	染色体: 異数性/構造異常	染色体: 正倍数性
	Type IV	Type V	Type VI
胚の状態			
① PGTの判 (TE)	判定 A or 判定 B or 判定 C	判定 A or 判定 C	判定 B or 判定 C
② ICM	染色体: 異数性/構造異常	染色体: モザイク	染色体: モザイク

● 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	C判定	正倍数性	染色体疾患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	A判定	異数性/構造異常	胚移植の結果、妊娠しない、流産する、染色体疾患をもつ赤ちゃんが誕生する。
解釈困難	B判定	???	妊娠しない、流産する、染色体疾患のある/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。



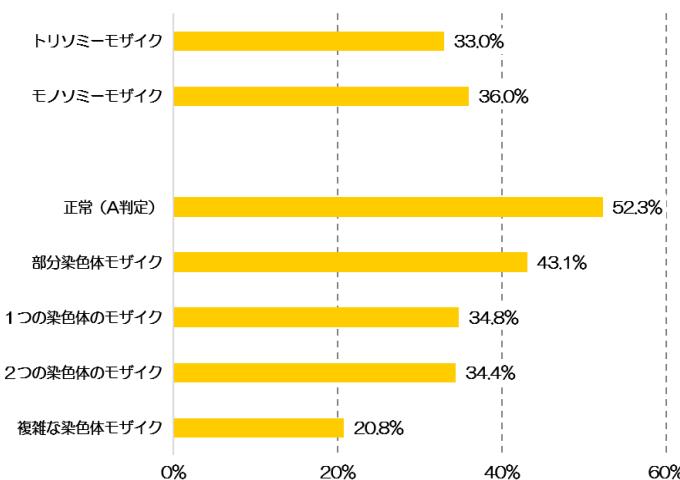
● モザイク胚の取り扱いについて

モザイク胚の結果の解釈や移植については、いま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。

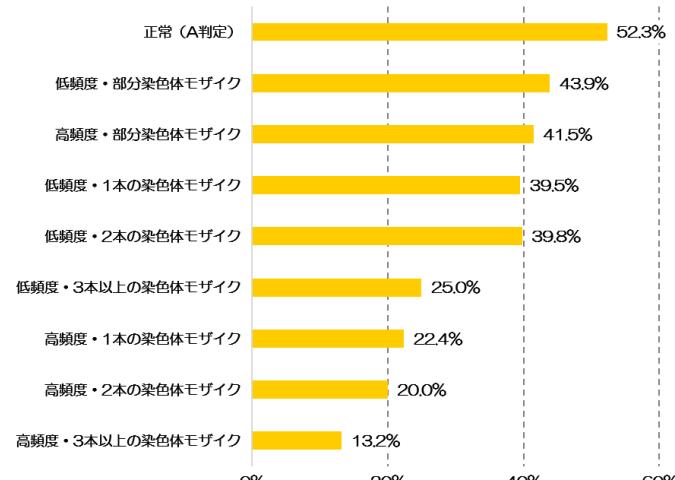
- 国際着床前診断学会 (PGDIS : Preimplantation Genetic Diagnosis International Society)
- 世界遺伝子診断学会 (CoGEN : Controversies in Preconception, Preimplantation and Prenatal Genetic Diagnosis)
- 欧州生殖医学会 (ESHRE : European Society of Human Reproduction and Embryology)

<< 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%）>>

<モザイクのある染色体の本数からみた生産率>



<モザイクの割合からみた生産率>



【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

- 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。
- 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。
- 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。
- 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。
- 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。
- 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。
- 移植の優先順位：A判定 > B判定（低頻度モザイク）> B判定（高頻度モザイク）

10. 着床前遺伝学的検査 (PGT-A/-SR) の問題点

1) 胚生検（細胞採取）による胚へのダメージ

- 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。
一方で、胚盤胞での胚生検は着床率に影響はないという報告もあります。
- PGT-A/-SRを実施して生まれた子どもとそうでない子どもを比較した結果、先天性疾患をもつ可能性は変わらなかったという報告があります。
- PGT-A/-SRを実施して生まれた子どもとそうでない子どもを比較した結果、4歳の時の発達、5~6歳の時の心理社会因子については差がないと報告されています。
- 長期的な影響は不明です。 PGT-A/-SR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。

2) 誤診の可能性

- PGT-A/-SRの検査精度は100%ではありません。
- 技術的な限界（参照：7. 着床前遺伝学的検査 (PGT-A/-SR) の結果の解釈と限界）。
- 採取した細胞（5~10細胞程度）の検査結果が必ずしも赤ちゃん自身とは一致しない問題。

3) B判定胚（モザイク胚）の取り扱いがまだ不明瞭

- B判定胚を移植するか否かについて明確なガイドラインがない（参照：9. 染色体モザイク）
- B判定胚を移植対象外とすることにより、生児獲得率が低下する可能性がある。

4) PGT-A/-SRをしなかった夫婦に比べて必ずしも生児獲得率が高くなるとは言えない

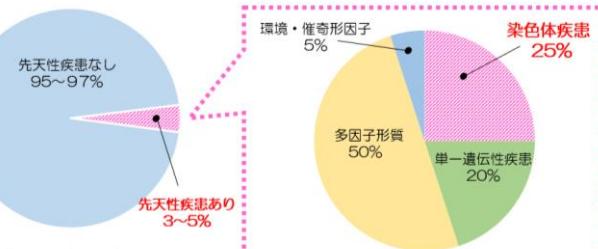
- 1) ~3)までの理由から、本来ならば妊娠可能であった胚を移植の対象から外すことになる懼れがあり、結果的に生児獲得率が下がってしまう可能性があります。

5) 身体的・精神的・経済的な負担が大きい

- PGT-A/-SRを実施する場合は自然妊娠や人工授精などで妊娠できる可能性のあるご夫婦でも体外受精治療が必要となり、身体的・精神的・経済的負担が生じる。
- PGT-A/-SRを希望しても、検査ができる胚盤胞がえられない、検査に出してもA判定胚がえられない、A判定胚を移植したのに妊娠しない、流産した、赤ちゃんに生まれつきの病気があったなど期待通りにならなかった場合には精神的な負担が生じる。
- PGT-A/-SRを希望する場合はPGT-A/-SRの検査費用だけでなく体外受精治療自体が自由診療となり、さらに検査費用も上乗せされることから経済的な負担が大きい。

6) 倫理的・社会的な課題

- 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。
- 染色体に異数性、構造異常があったとしても移植をすれば出生できる可能性もあります。そのため、PGT-A/-SRで移植する胚を染色体で選択するということは「命の選別」につながるという意見もあります。



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

- 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。
- 先天性疾患のうち、染色体疾患が占める割合はわずか約25%（左図）です。
- PGT-A/-SRは染色体疾患以外のことはわからないため、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。



11. 着床前遺伝学的検査 (PGT-A/-SR) のメリット/デメリット

<< PGT-A/-SRを実施した場合 >>

● メリット ●

- 妊娠しやすく、流産しにくい胚を選んで移植できる。
- 移植あたりの妊娠率の向上、流産率の低下、生児獲得率の向上が期待される
- 染色体異数性や構造異常に伴う妊娠不成立や流産を回避しやすくなることで、それに伴う身体的・精神的なダメージの回避が期待されます。
- 出生前検査とは異なり、出生の可能性のある染色体異数性胚などについて、破棄をするか移植するかについて対応を考える時間を十分に設けることができます。
- 同じ染色体を調べる出生前検査に比べ、検査のために母体を損傷するリスクがない。
(採卵などに伴う身体的負担は伴う)

● デメリット ●

- 採卵をしても胚移植に至らない可能性が高くなる。
- 参照：10. 着床前遺伝学的検査 (PGT-A/-SR) の問題点

<< PGT-A/-SRを実施しなかった場合 >>

● メリット ●

- 胚に不要な損傷が加わらない。
- PGT-A/-SRをした場合と比べ、採卵をした場合に移植が実施できる可能性は高くなる。
- 妊娠できる可能性のある胚を誤診などにより失う可能性がない。
- PGT-A/-SRをした場合と比べ、保険診療で体外受精治療ができたり、PGT-A/-SRの検査費用もかからないため、1回の治療にかかる費用負担が軽減される。

● デメリット ●

- 移植あたりの妊娠率、流産率、生児獲得率はPGT-A/-SRを実施した場合と比べ劣る。
- 妊娠不成功や流産を繰り返す可能性がある。

→ 反復ART不成功 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。

→ 習慣流産（反復流産を含む）の場合

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。

- PGT-A/-SRを実施しておらず、妊娠してから赤ちゃんの染色体について不安があるという場合には、出生前検査を受けるという選択肢もあります。
- 出生前検査ではすでに妊娠が成立している状態のため、赤ちゃんに染色体疾患があると判明した場合には、今回の妊娠を継続するのか否かについて判断に悩む場合があります。
また、日本ではいつまでにその判断をしなければならないかということは法律で定められており、短い時間の中で難しい判断を求められる可能性があります。

12. 出生前遺伝学的検査（出生前検査）

- 出生前遺伝学的検査（出生前検査）は、妊娠後に赤ちゃんの染色体について調べる方法です。
- 出生前検査は任意の検査であり、必ずしも受けるべきという検査ではありません。
- 染色体疾患以外の先天性疾患については調べることができません。
- 出生前検査を受けられるような週数まで赤ちゃんが育つと、染色体異数性などによる流産の可能性は大幅に下がりますが、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。
- PGT-A/-SRを行っているかどうかに関わらず受けさせていただくことが可能です。
- 出生前検査の結果、おなかの中の赤ちゃんに染色体疾患がみ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。
- 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。
- PGT-A/-SRの確認目的で出生前検査を希望する場合、**羊水検査**が推奨されています。
- 出生前検査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、出生前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。
(検査によっては検査前の遺伝カウンセリングが必須となっています)



<< PGT-A/-SRとの相違点 >>

- 希望すれば誰でも検査を受けることができます。
ただし、繰り返しになりますが必ずしも受けるべきという検査ではありません。
- 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。

<< PGT-A/-SR実施後の出生前検査で羊水検査が推奨されている理由 >>

- PGT-A/-SRで採取した将来胎盤になる細胞のもつ染色体と赤ちゃんのもつ染色体が必ずしも一致しているとは限らないため、PGT-A/-SRの確認としては赤ちゃん自身の染色体を調べることができる羊水検査が最も適切であると考えられます。
- 羊水検査のなかにも、いくつかの検査方法があり、PGT-A/-SRの結果によっては解析方法を工夫する必要があります。どこの病院でもできる検査ではありませんので、希望がある場合は早めに専門機関にご相談ください。
- **NIPT/絨毛検査**：PGT-A/-SRと同様に胎盤由来の遺伝情報を調べる検査です。
- **エコー検査の専門家による初期/中期胎児精密超音波検査（胎児ドック）** ≠ 妊婦健診：
初期：染色体疾患がある場合によく見られる身体的特徴を中心に赤ちゃんをエコーで観察し、身体的特徴の有無や程度から染色体疾患の可能性を示してくれる検査ですが、染色体疾患がある場合でも必ずしも身体的特徴が見られるとは限りません。
中期：赤ちゃんが小さいため初期では評価が困難な心臓の病気など、染色体疾患の有無に関係なくこの時期に生じている多くの身体的特徴を評価できる検査であり、PGT-A/-SRの実施に関係なく実施が検討される検査です。

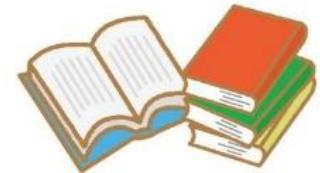
<< PGT-A/-SRをしているのに出生前検査は必要なのか? >>

- 前述の通り、PGT-A/-SRの精度は100%ではありません。
そのため、確認として出生前検査を受けられるご夫婦はいらっしゃいます。
- 出生前検査は必ずしも受けなければならない検査ではありません。
羊水検査には流産リスクもあるため、出生前検査を受けないご夫婦もいらっしゃいます。

どの検査も“完璧”ではありません。出生前検査を行うかどうか、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。

17. 参考情報ほか

- 公益社団法人 日本産科婦人科学会 : <https://www.jsog.or.jp/>
- 日本不育症学会 : <http://jpn-rpl.jp/>
- 着床前遺伝学的検査 (PGT) の最前線と遺伝カウンセリング (倉橋浩樹 編)
- 周産期遺伝カウンセリングマニュアル 改定第4版. (関沢明彦 佐村修 四元淳子 編)
- 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)
- 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
- 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
- 妊娠初期超音波検と新出生前診断 (室月淳 原田文 Kypros Nicolaodes 編) . 61. 2015
- 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



おわりに

PGT-A/-SRは、研究から治療へと移行したもののが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が多い方法です。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、この冊子を読んでわからぬこと、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」
「出生前検査をどうしよう」
「生まれた子どもに遺伝の病気がみつかったけど情報がない」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。

● お問い合わせ先 ●

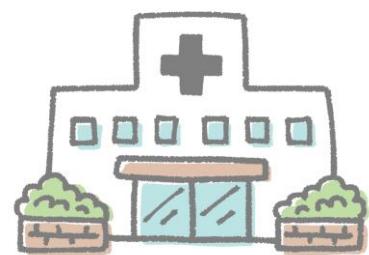
この冊子を読んで、分からぬことや聞きたいことがあればご連絡ください。

【施設名】 _____

【担当者名】 _____

【電話番号】 _____

【E-mail】 _____



【あとがき】

本冊子がご自身のもつ染色体の構造の変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
認定遺伝カウンセラー®・生殖補助医療胚培養士
中原恵理

協力：兵庫医科大学病院 遺伝子医療部

助成：厚生労働科学研究補助金・難治性疾患政策研究事業・先天性骨系統疾患の
医療水準と患者のQOLの向上を目的とした研究 研究分担者 澤井英明