

着床前診断をご検討のご夫婦へ

Hanabusa Women's Clinic

● 着床前診断について ●

1. 着床前診断とは

着床前診断は、^{しゅうとく}重篤な遺伝性の病気がお子さんに伝わる可能性を回避する（PGT-M）、あるいは染色体の変化が原因となって起こる流産を回避する（PGT-SR）目的で行われる検査です。具体的には、体外で受精させた胚（受精卵が成長した状態）の一部を取り出し、その遺伝情報を調べることで病気を発症しない、あるいは流産をしないと考えられる胚だけを子宮に戻して育てていくというものです。

非常に高度な技術を必要とする方法であり、未だ完全に安全性や有効性が確定しているわけではありません。現在は、日本産科婦人科学会からの承認をえて初めて行える医療行為であり、一般的な方法ではありません。

2. 着床前診断実施までの流れ（当院の場合）

基本的に、当院では下記のような流れで着床前診断を進めていきます。着床前診断は研究段階の方法であるため、このようにいくつもの段階を経て日本産科婦人科学会に申請し、承認が得られた場合にのみ実施が可能となります。日本産科婦人科学会の審査では、それぞれのご夫婦やそのご家族の背景を含め、倫理的・社会的な面などについても1例ずつ慎重に審議が行われます。そのため、実際に治療を始めるまでには少なくとも半年～1年程度はかかることが予想されます。

※ それぞれの状況やご希望に応じて、来院回数（診察で遺伝カウンセリングの回数）などは異なります。

※ 着床前診断に関する診察や遺伝カウンセリングについては、同じ臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーで担当いたします。

- ① **医師による診察** : 年 月 日実施（担当：_____）
ご夫婦の今のお気持ちを含め、現状の確認や一般的な不妊治療のお話などをさせていただきます。
- ② **1回目の遺伝カウンセリング** : 年 月 日実施（担当：_____）
この説明資料などを使いながら着床前診断の具体的な内容についてお話をします。
- ③ **2回目の遺伝カウンセリング** : 年 月 日実施
前回の内容や着床前診断をご希望するお気持ちがあるかどうかなどを再度確認します。
また、必要な事前検査の内容や進め方についてお話をします。
- ④ **事前検査** : 年 月 日実施 ← ※ PGT-SRの場合、不要なことが多いです。
ご両親や病気を発症されている方の遺伝子の変化などを確認する検査を行います。
- ⑤ **第三者機関による遺伝カウンセリング** : 年 月 日実施
客観的な立場から着床前診断に関する情報を提供し、その情報の理解度やご両親のお気持ちを再確認します。
- ⑥ **3回目の遺伝カウンセリング** : 年 月 日実施
事前検査の結果開示と着床前診断に関するお気持ちの最終確認などを行います。
- ⑦ **日本産科婦人科学会へ申請** : 年 月 日実施 → 承認 : 年 月 日
- ⑧ **当院倫理委員会による審査** : 年 月 日実施
↓ 承認

治療開始（後述の3. 着床前診断の方法参照）



3. 着床前診断の方法

申請が承認されてからの着床前診断には、体外受精が必要となります。その体外受精には、次の6つのステップがあります。詳しくは、当院の“体外受精教室テキスト”をご参照ください。また、体外受精につきましては実際に体外受精を担当する胚培養士が行う“胚培養士外来”などもご利用いただけます。

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、採取できるようにします。いくつか方法があるので、ひとりひとりにあった方法を医師からご提案させていただきます。

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 (IVF) と精子を卵子に直接注入する顕微授精 (ICSI) の2種類がありますが、着床前診断を行う方は原則として顕微授精となります。

4) 胚生検 (Day5, Day6)

胚 (受精卵が成長した状態) の中でも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、将来胎盤などになってくる細胞 (TE: 栄養外胚葉) から細胞を5細胞程度取り出します。

細胞を採取した後の胚は、凍結保存します。

※ 検査ができる状態まで成長がみられなかった胚については、原則として破棄処分となります。

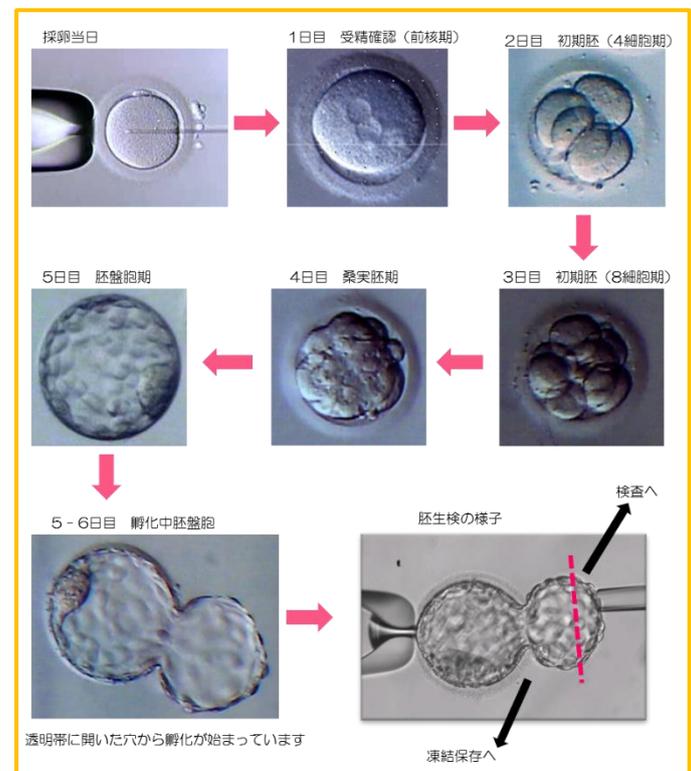
5) 遺伝学的検査

採取した細胞を用いて、遺伝子の検査を行います。検査方法や結果が出るまでの時間は、遺伝子の種類や変化の仕方などによって異なります。

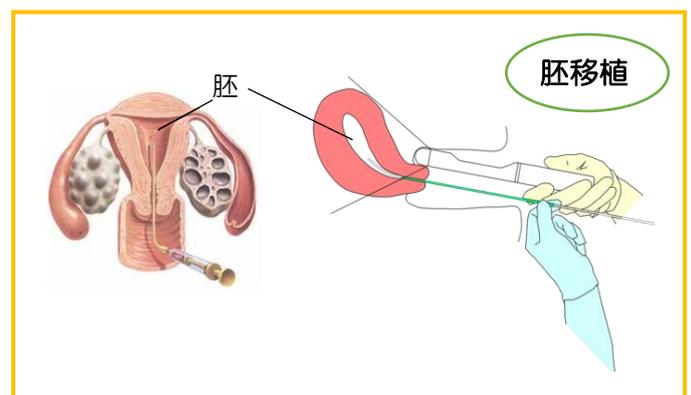
検査結果につきましては、担当の臨床遺伝専門医よりご説明させていただきます。

6) 胚移植

遺伝学的検査の結果、家系内で発症している方と同じ病気を発症しない可能性が高いと判断された胚だけを子宮に戻します。



受精卵 (胚) の成長過程



4. 着床前診断の限界

1) 診断が正確ではない可能性があります

着床前診断の診断技術は非常に高く、判定を誤ることはほとんどありません。そのため、病気を発症するお子さんを授かる可能性を大きく減らすことができると考えられます。しかし、胚から採取できる細胞は非常に少なく、正確な診断ができない場合もあります。そのため、この検査を行っていても病気を発症するお子さんを授かる可能性は残ります。そのため、当院では妊娠後の出生前診断を推奨しています。(後述の9.出生前診断との違い参照) ただし、これは一般的な出生前診断とは異なるため移植前に再度遺伝カウンセリングを行います。

2) 健康な赤ちゃんを必ず出産できるわけではありません

着床前診断を受けても、下記のこと起こる可能性があります。そのため、体外受精を繰り返し行う必要もあり、治療の長期化によって身体的、経済的、精神的負担感が増すことが予想されます。

- ① 胚や採取した細胞の状態などにより、生検や検査ができないことがある
- ② 検査をしたけれども病気を発症すると考えられる胚しかないことがある
- ③ 検査のために胚を凍結、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 今回調べた遺伝子以外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
(生まれてくる赤ちゃんの約3~5%は何らかの症状や特徴をもって生まれてきます)
- ⑤ (病気を発症しないと考えられる胚を移植しても、さまざまな理由で) 妊娠が成立しない
- ⑥ (病気を発症しないと考えられる胚を移植しても、さまざまな理由で) 流産をする

3) 長期的な影響についてはまだわかっていません

着床前診断はまだ歴史が浅く、今後この検査を受けて生まれてこられた方の成長を見て情報を集める必要があります。そのため、成人以降とくに高齢に達する頃の人体への影響などについてはまだ分かるまでに時間がかかります。

4) 病気を発症すると考えられる胚を移植して出生したお子さんの実際の症状や発達の程度についてはわかりません

着床前診断を受けても、病気を発症すると考えられる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、病気を発症するであろうことは予測できても、症状の有無や発達の程度について知ることはできません。

<PGT-Mの場合>

5) 目的(病気を発症する可能性が高いかどうか)以外の診断情報については開示しません

検査結果としては、病気を発症すると考えられる胚(罹患胚^{りかんはい})か病気を発症しないと考えられる胚(健常胚または保因者胚)かのどちらかということしか開示されないため、お子さんが健常なのか保因者なのかは分からない状態での移植となります。複数個の移植対象胚がある場合には、胚の状態によって移植の順番を検討します。

<PGT-SRの場合>

5) 正常核型か均衡型転座かの判別はできません

染色体の場合、情報量に過不足がなければ症状は出ない、また、流産の原因とはならないと通常考えられます。そのため、PGT-SR 検査結果としては、染色体の情報量が過不足ない正常核型と均衡型転座は区別することができません。そのため、お子さんが正常核型なのか転座保因者なのかは分からない状態での移植となります。

5. 保因者の方への影響について

- ヒトは誰しも何個かの遺伝子に変化を持つ保因者であり、保因者であることが特別なことではありません。そのため、移植する胚が健常胚であるか保因者の胚であるかについては原則開示されません。つまり、病気は発症しないと考えられる保因者の胚も健常胚と同様に移植の対象となります。
- 転座保因者の方は、300～400人に1人程度存在すると考えられています。転座保因者の方は、将来ご夫婦と同じように流産を繰り返す可能性があります。それ自体が病気などにつながるものではないため正常核型と同様に移植の対象となります。
- お子さんが保因者であるかどうかについては、お子さんご自身が保因者である可能性について知りたいと思うかどうかについて判断できるようになるご年齢になり、ご本人がご希望された場合に初めて開示されます。ご本人の遺伝情報はご本人の個人情報であり、ご両親のご希望だけで開示することはできません。
ただし、出生前診断の確定的検査（絨毛検査あるいは羊水検査）を受検した場合、正常核型か均衡型転座の保因者であるかについては確認することが可能です。

6. 着床前診断の費用

当院では、1回の採卵～凍結保存までに約40～50万円、移植1回ごとに約7万円の費用がかかります。ただし、こちらには着床前診断の検査費用やお薬、検査などの費用は含まれておりません。料金は個人によって異なりますので、詳しくは遺伝カウンセリングの場などでご説明いたします。なお、不妊治療に必要な費用につきましては自治体の助成が受けられる可能性があります。

7. 着床前診断のメリットとデメリット

<メリット>

- 出生前診断と比べ、検査そのものの胎児や母体に対する侵襲度は低くなります。
- 妊娠前に行うため人工妊娠中絶による精神的・身体的負担が軽減されることが予想されます。

<PGT-Mの場合>

- 遺伝性疾患が遺伝する可能性のあるご夫婦が子どもをもつことを断念せずにすむかもしれません。
- 対象となる病気を発症するお子さんを授かる可能性を大幅に減少することができます。

<PGT-SRの場合>

- 転座が原因となる流産を回避できる可能性が非常に高くなります。

<デメリット>

- 日本産科婦人科学会で1例ごとに審査されるため、治療を始めるまでに時間がかかります。
- 自然妊娠でも（病気を発症しない）お子さんを授かる可能性があるご夫婦であったとしても体外受精が必須となり、時として経済的、身体的、社会的負担が伴います。
- 体外受精は、採卵時には卵巣の穿刺^{せんし}や麻酔を使用する上での一般的なリスク、また移植時には感染のリスクなどがある治療法です。ただし、着床前診断を行うことで女性側に通常の体外受精を行う以上のリスクが生じるわけではありません。
- 胚から一部細胞を採取することの影響として、結果的に妊娠率が低下したり流産率が上昇したりする可能性を否定できません。また、胚生検（細胞の採取）ができなかった胚は検査ができないため通常破棄されますが、移植をすることで妊娠・出産につながる胚であった可能性は否定できません。

8. 出生前診断との違い

- 一般的な出生前診断は、妊娠後に染色体の変化について調べる検査です。いくつかの種類や方法があり、詳しくは当院の“出生前診断の説明資料（出生前診断をご理解いただくために）”の資料をご参照ください。
- 着床前診断と同様に遺伝情報を調べるための出生前診断ですが、着床前診断後に行われる出生前診断は一般的に行われる出生前診断とは異なります。着床前診断同様に、実施する施設において倫理審査などが必要となるため、**妊娠成立前から**準備を進めていく必要があります（PGT-Mの場合）。
- 検査方法は、絨毛検査^{じゅうもうけんさ}（実施時期：妊娠11～14週）か羊水検査^{ようすいけんさ}（実施時期：妊娠16週以降）のどちらかであり、費用などについては実施施設や対象となる遺伝子やその変化の種類で異なります。
- 出生前診断であっても、保因者が健常であるかについての情報は開示されません（PGT-Mの場合）。ただし、転座保因者であるか正常核型であるかはわかります（PGT-SRの場合）。
- 着床前診断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経済的、身体的、社会的負担を避けることが可能です。
- 着床前診断で調べている部分は将来胎盤^{たいばん}などになる部分の細胞（TE：栄養外胚葉^{えいようがいはいよう}）であり、赤ちゃん自身の遺伝情報とは異なることがまれにあります。一方、羊水検査では、赤ちゃん自身の遺伝情報を調べることができます。
- 着床前診断との大きな違いは、妊娠前に検査をするのか、妊娠後に検査をするのかということです。妊娠後に出生前診断にて病気が発症する可能性が判明した場合、人工妊娠中絶による身体的・精神的負担が予想されます。
- 絨毛検査や羊水検査では、検査そのものの胎児や母体に対する侵襲^{しんしゅうど}度が高く、破水・出血・流産・母体損傷^{そんしょう}などのリスクがあります。

9. 着床前診断を受けない場合

- 着床前診断には、前述の通りメリットだけではなくデメリットもあります。
- 着床前診断を受けなくても、病気を発症しないお子さんを授かる、あるいは流産しない可能性もあります。
- 前述の通り、着床前診断を受けずに出生前診断のみを受けるという方法もあります。
(8. 出生前診断との違いをご参照ください)

10. その他

<検査の中断について>

- 着床前診断を含めた遺伝学的検査では、途中で検査を中断するあるいは結果開示を希望しないという自由が認められています。また、それにより今後の治療等への不利益が生じることは決してありません。
ただし、途中で検査を中止した場合にもそれまでに発生した費用についてはお支払いいただきます。

<個人情報保護について>

- 遺伝学的情報は重大な個人情報であり、その管理に関しては「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」および遺伝医学関連学会によるガイドラインに基づき、厳重な管理が要求されています。当院では上記に基づいて情報の管理を行っており、個人情報の保護に厳重な注意を払っております。

<学会等への報告>

- 追跡調査：着床前診断における長期的な影響について調べることは非常に有益な情報となります。
着床前診断を受けられた方につきましては、こちらへのご協力をお願い申し上げます。
- 着床前診断は日本産科婦人科学会により承認を受けて行われている臨床研究であるため、当院にはその後の治療経過などについて同学会へ報告する義務があります。
こちらについて、ご協力ならびにご了承いただきますようお願い申し上げます。
- 上記のほか、検査結果および治療経過等について個人が特定されない形で解析したり、関連学会等への学術的発表に用いたりする可能性があります。ご協力に関する同意がいただけない場合につきましてはその限りではありません。
- 上記の研究に対する同意が得られない場合も、今後の治療等への不利益が生じることは決してありませんのでご安心ください。

🍀おわりに🍀

着床前診断は、現在も技術の進歩や社会のニーズなどを考慮の上、日本産科婦人科学会によって様々な面を定期的に見直されている研究レベルの新しい手段です。そのため複雑な面も多く、理解が難しい部分もあるかもしれません。その時には、何度でも下記の担当者をご対応いたしますのでご遠慮なくお申し出ください。最も重要なのは、ご本人やご夫婦のお気持ちです。スタッフ一同、ご夫婦のお気持ちを尊重し、ご夫婦が最良の結果をえられるよう努めてまいります。

英（はなぶさ）ウィメンズクリニック

〒650-0021 兵庫県神戸市中央区三宮町1丁目1-2 三宮セントラルビル2・7・8階

TEL：078-392-8723 FAX：078-392-8718

