

着床前受精卵遺伝子スクリーニング (PGS: Preimplantation Genetic Screening)

(表1)着床前診断に関する見解(抜粋)

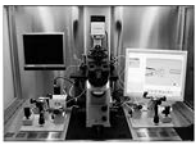
日本産科婦人科学会 2010年6月26日改訂

1. 着床前診断(以下本法)は極めて高度な技術を要する医療行為。
2. 実施者は、高度の知識・技術を習得した医師であり、出生前診断の豊かな経験を有していることを必要とする。
3. 本法を実施する医療機関は、すでに出生前診断に関して実績を有することを必要とする。
施設認可申請を行い、本会における審査を経て許可を得なければならない。
4. 原則として重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある場合に限り適用される。但し、染色体異常に起因すると考えられる習慣流産も対象とする。

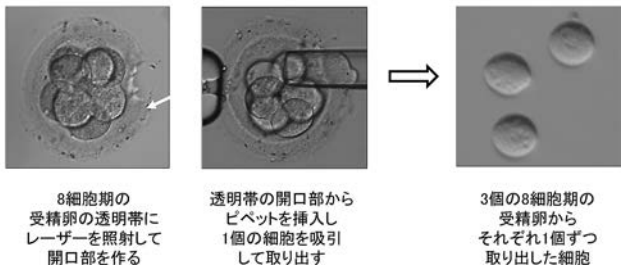
以下略

PGSの実際

(図1)割球生検



倒立顕微鏡 割球生検システム



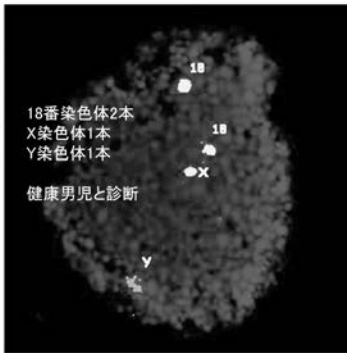
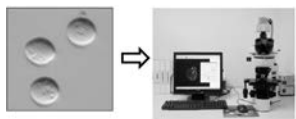
8細胞期の受精卵の透明帯にレーザーを照射して開口部を作る

透明帯の開口部からピペットを挿入し1個の細胞を吸引して取り出す

3個の8細胞期の受精卵からそれぞれ1個ずつ取り出した細胞

(図2)FISH法

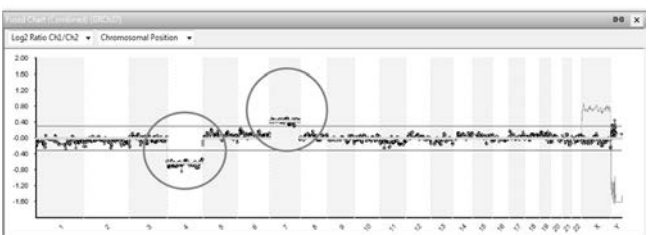
FISH法 (fluorescence in situ hybridization)
目的とする染色体を蛍光物質で標識し染色体数を検査する。



18番染色体2本
X染色体1本
Y染色体1本
健康男児と診断

(図3)CGH法

CGH法 (Comparative genomic hybridization)
比較ゲノムハイブリダイゼーション。
正常サンプルと比較して染色体数の増減を検出する。



4番染色体は減少、7番染色体は増加しており、染色体異常と診断される。

このシンポジウムでは、遺伝を専門とする大学教官や一般医師が意見を述べたが、それぞれが異なる立場に立っており、結果的に議論が噛み合わず「着床前診断」に関する今後の方向性が見つかったとは言えない状況であった。
しかし、日本産科婦人科学会がこのようなシンポジウムを企画したことは、今後、現場で「着床前診断」を切実に望むものの、この診断を受けることのできない患者が少なくない現状を改善できる可能性を示唆するものであろう。

今回は、着床前受精卵遺伝子スクリーニング(着床前診断)を取り上げ解説する。



医療法人社団英ウイメンズクリニック理事長

塩谷雅英

生殖医療のお話 その14

着床前診断とは？

体外受精で得られた受精卵の染色体(あるいは遺伝子)を調べて異常な受精卵は廃棄し、正常な受精卵だけを子宮に移植するのが着床前診断である。受精卵の染色体を調べる方法には、ダウン症の原因となる染色体など、一部の染色体だけを調べるFISH法と、すべての染色体を調べる比較ゲノムハイブリダイゼーション法(CGH法)の2通りがある。ちなみに、特定の遺伝疾患にターゲットを絞って受精卵の染色体(あるいは遺伝子)を調べる場合には、着床前受精卵

体外受精で得られた受精卵の染色体(あるいは遺伝子)を調べて異常な受精卵は廃棄し、正常な受精卵だけを子宮に移植するのが着床前診断である。受精卵の染色体を調べる方法には、ダウン症の原因となる染色体など、一部の染色体だけを調べるFISH法と、すべての染色体を調べる比較ゲノムハイブリダイゼーション法(CGH法)の2通りがある。ちなみに、特定の遺伝疾患にターゲットを絞って受精卵の染色体(あるいは遺伝子)を調べる場合には、着床前受精卵

着床前診断が安易に実施されることは生命の選別につながる恐れがあることから、日本産科婦人科学会は公開倫理委員会を開催して審議し、着床前診断は重篤な遺伝性疾患に限って臨床研究として行うという規則を作成している。また、本法の実施者

は、生殖医学に関する高度の知識・技術を習得した医師であり、かつ遺伝性疾患に対して深い知識と出生前診断の豊かな経験を有していることを必要とするとし、審査によって認可を受けた施設のみで行い、実施に当たっては、1例ごとに倫理委員会での審査を行うこと

①「着床前診断」は新しい技術であり、その有用性とともに、安全性ならびに倫理性を十分に考

一方で、切実に着床前

診断を望む患者の中には高齢のため時間的余裕のないケースもある。また、重篤な遺伝性疾患に限って許可されるため、両親に特別な遺伝的異常を認めないものの、受精卵の染色体異常が繰り返され、その結果流産を繰り返す症例には実施することとは認められない。これらの患者は流産を繰り返すことによって深く傷ついている。

13年12月22日、東京で日本産科婦人科学会主催の「着床前診断」に関する公開シンポジウムが開催された。このシンポジウムの目的は、日本産科婦人科学会のガイドライ

ンが現場の「着床前診断」に対するニーズと乖離しつつある現状を踏まえて、「着床前診断」について広く一般の方々の声を聴くこととされた。

着床前診断に対する日本産科婦人科学会の立場

「図」に示した。まず、体外受精(通常精子DNAの混入を避けるため受精の手段としては顕微授精が用いられる)で得られた受精卵を8細胞に発育させる。次に、透明帯にレーザーを照射して細胞1個を取り出せるだけの開口を開ける。この開口よりピペットを挿入し、1個の細胞を吸引して取り出す(図1)。

少、7番染色体は増加している。FISH法、CGH法それぞれメリット、デメリットがあるが、FISH法では限られた染色体しか検査できないこと、蛍光顕微鏡を用いた診断となるため、時として診断が困難なことがある。近年ではCGH法が主流となっておりある。

このように日本産科婦人科学会では、生命の選別につながるかねない着床前受精卵遺伝子診断の実施に当たっては、ガイドラインを作成してきたが2012年、施設認定を受けていない施設で倫理審査を経ずに、着床前受精卵遺伝子診断が実施されたことが報道された。この報道を受け、同年7月に日本産科婦人科学会は声明を出した。

「着床前診断」報道に関する日本産科婦人科学会の声明

④前記の理由から「ガイドライン」の遵守を要求する。

「着床前診断」に関する日本産科婦人科学会主催公開シンポジウム

るニーズと乖離しつつある。ガイドラインは、現場の「着床前診断」に対する

着床前診断の実際

遺伝子診断(PGD: Preimplantation Genetic Diagnosis)と呼ばれる。

本稿では、PGSとPGDを合わせて「着床前診断」として解説する。

少、7番染色体は増加している。FISH法、CGH法それぞれメリット、デメリットがあるが、FISH法では限られた染色体しか検査できないこと、蛍光顕微鏡を用いた診断となるため、時として診断が困難なことがある。近年ではCGH法が主流となっておりある。

「表1」に日本産科婦人科学会の「着床前診断に関する見解」を抜粋した。「表2」にPGD実施に当たって、日本産科婦人科学会の認可を受けた施設の一覧を示している。

立場からの意見も考慮すべきである。

科学的なエビデンスはなく、国民に過剰な期待と誤解を与える可能性がある。

(表2) PGD実施に関する認可施設一覧 (日本産科婦人科学会)

- ・IVH大阪 (大阪市)
- ・加藤レディースクリニック (東京都)
- ・慶應大学 (東京都)
- ・札幌医科大学 (札幌市)
- ・セントマザー産婦人科医院 (北九州市)
- ・セントルカ産婦人科 (大分市)
- ・名古屋市立大学 (名古屋市)
- ・英ウイメンズクリニック (神戸市)

あいうえお順
出典: 日本産科婦人科学会ホームページ