

参加費
無料

第2回 Gene Awareness[®] Day in Osaka

大阪国際がんセンター(OICI) 市民公開講座

～遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査（PGT-M※）について～

※PGT-M：Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disorder

2025年 **11月29日(土)**
14:00～16:20

会場

大阪国際がんセンター1階 大講堂

対象

どなたでもご参加いただけます ※要事前申し込み

申込み

右記コードよりお申し込みください

(コードをご利用いただけない場合は、下記の「お問い合わせ」先までご連絡ください。)

お申し込みは
こちらから



[https://forms.gle/
mv4jpHrfwST3MaiB9](https://forms.gle/mv4jpHrfwST3MaiB9)

遺伝性腫瘍の方が子を持つことを考えたとき、遺伝の不安を抱く場合があります。
PGT-M（着床前遺伝学的検査）は技術的には可能ですが、現在の日本では日本産科婦人科学会への個別申請が必要です。

今回の講演では、PGT-Mの現状や検査の流れについて、専門家の先生お二人にお話しいただきます。

講座 1

遺伝性腫瘍について

遺伝性腫瘍診療科 中島 健

講座 2

着床前遺伝学的検査（PGT-M）の診療最前線

IVF なんばクリニック院長 中岡 義晴

講座 3

遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査（PGT-M） ～海外の現状から考える日本の課題～

FMC 東京クリニック
医療情報・遺伝カウンセリング部 部長
認定遺伝カウンセラー（米国、日本）田村 智英子

お問い合わせ：大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科 TEL: (代表) 06-6945-1181 (内線) 6472

主催：大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科、乳腺・内分泌外科、婦人科

共催：株式会社 ファルコバイオシステムズ

※Gene Awareness® は公益財団法人がん研究会の登録商標です



Gene Awareness[®]

公益財団法人がん研究会の登録商標です

遺伝性腫瘍 と PGT-Mについて

大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科
中島健

用語：がん家系：家族性腫瘍≠遺伝性腫瘍

家族性腫瘍

がんの家族歴あり

例：胃がん（ピロリ菌感染）
食道癌（喫煙、飲酒）
肝細胞癌（ウイルス感染）

遺伝性腫瘍

遺伝的背景あり

例：遺伝性乳がん卵巣がん（*BRCA1 or 2*）
リンチ症候群（ミスマッチ修復遺伝子）
家族性大腸腺腫症（*APC*）

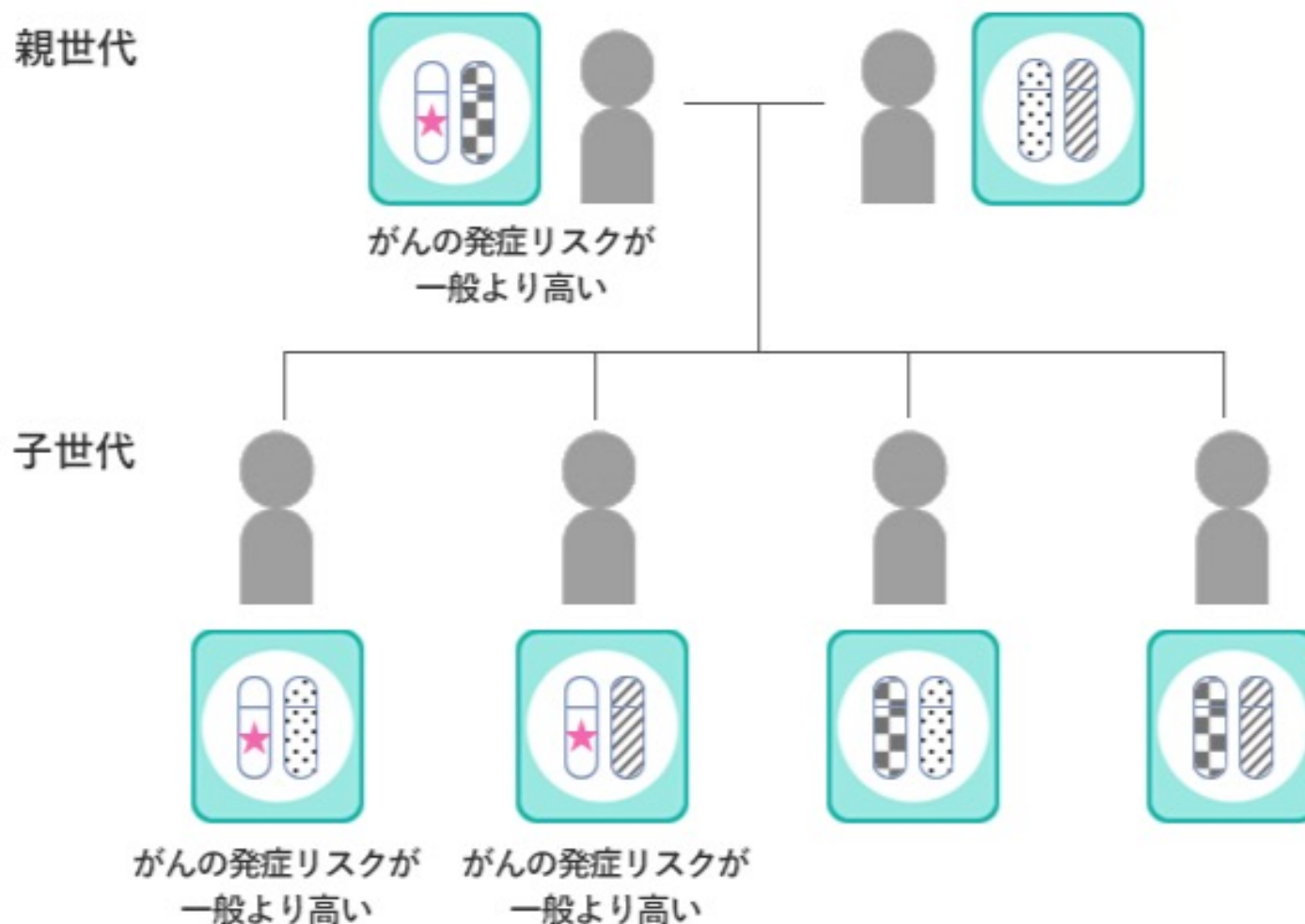
主な遺伝性腫瘍

原因遺伝子	名称	主な腫瘍
<i>APC</i>	家族性大腸腺腫症	大腸がん デスモイド腫瘍
<i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i>	遺伝性乳がん卵巣がん	乳がん 卵巣がん 前立腺がん 膵臓がん
<i>MEN1</i>	多発性内分泌腫瘍症1型	副甲状腺腫瘍 下垂体腫瘍
<i>MLH1</i> <i>MSH2</i> <i>MSH6</i> <i>PMS2</i>	リンチ症候群	大腸がん 子宮体がん 腎盂・尿管がん 卵巣がん 胃がん 小腸がん 膵がん 胆道がん 脳腫瘍
<i>NF1</i>	神経線維腫症1型	神経線維腫 神経鞘腫
<i>PTEN</i>	カウデン症候群	乳がん 甲状腺がん 子宮体がん 過誤腫
<i>RB1</i>	遺伝性網膜芽細胞腫	網膜芽細胞腫 骨肉腫
<i>RET</i>	多発性内分泌腫瘍症2型	甲状腺髄様がん 褐色細胞腫
<i>TP53</i>	リー・フラウメニ症候群	骨肉腫 乳がん 脳腫瘍 副腎皮質腫瘍 軟部肉腫
<i>VHL</i>	Von Hippel-Lindau症候群	腎細胞がん 褐色細胞腫 脳血管細胞腫 血管芽種

遺伝の形式（遺伝子の受け継がれ方）

がん情報サービス

ganjoho.jp



★ がんになりやすい変化のある遺伝子

遺伝子の変化は1/2の確率で子どもに引き継がれる

遺伝性疾患の 着床前診断・出生前診断

よくある質問：

子どもにこの疾患を伝えないようにする
方法がありますか？

遺伝性疾患を受け継いでいない子どもをもうけるには？

特定の遺伝子の変化を修正して子どもに伝えることはできない

- 将来的には、受精卵の遺伝子の改変（ゲノム編集）が可能になるかもしれないが、現在では、効果や安全性の検証途上であり、倫理的な議論も収束していない

遺伝的な体質を受け継いでいない子どもをもうけるための手段

- 着床前診断
- 出生前診断

その人や家族の疾患状況や人生観、価値観、宗教観などによって様々な意見があるが・・・

着床前診断、出生前診断とは？

着床前診断（PGT）

- 妊娠前の検査
- 胚（受精卵）を調べて、遺伝子や染色体の状況に応じて選択した胚を子宮に移植する
- 体外受精（顕微授精）で得られた胚（受精卵を5日前後培養したもの）の細胞を一部採取して、遺伝子や染色体を調べる

出生前診断

- 妊娠後の検査
- 疾患によっては、胎児超音波検査や母体の血液で調べられる場合もあるが、多くは、妊娠後に絨毛検査で胎盤の細胞を採取したり、羊水検査で羊水中に浮いている胎児の細胞をしたりして遺伝子や染色体を解析する
- 胎児に疾患が認められた場合には人工妊娠中絶を選択する場合がある

着床前診断（Preimplantation Genetic Testing; PGT）

	以前の名称	現在
着床前染色体スクリーニング （誰にでも起こりうる受精卵の染色体の本数異常を調べる）	PGS	PGT-A
遺伝性疾患の診断（遺伝子の検査）	PGD	PGT-M
染色体異常を起こしやすい染色体構造をもつカップルにおける染色体検査	PGD	PGT-SR

遺伝性腫瘍の場合

遺伝性疾患に対するPGT-M

2022年 PGT-Mに関する見解改訂

- ・「重篤性」の概念を再検討、実施対象要件の緩和
- ・認定施設が症例審査を申請
 - 承認する学会が判断
 - 生殖補助医療（ART）施設の倫理委員会が最終的に判断

2024年8月 症例審査結果の公表（日本産科婦人科学会）

2024年10月 PGT-M承認実施施設一覧の公開
（日本産科婦人科学会）

日本産婦人科学会：「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）」に関する見解（一部）

【4】適応と審査対象および実施要件

- 1) 検査の対象は、本法を希望する夫婦の両者またはいずれかが、重篤な遺伝性疾患児が出生する可能性のある遺伝子変異または染色体異常を保因する場合に限られる。適応の可否は、本会が主導する会議において審査される。
- 2) 着床前遺伝学的検査の適応となる重篤な遺伝性疾患の重篤性の定義は、「原則として、成人に達する前に、日常生活が著しく損なわれる、または生存が危ぶまれる状態になる疾患で、申請（審査）の時点で、そのような状態になることを回避するための有効な治療法がないか、あるいは治療法がある場合でもその治療法が高度かつ侵襲度の高いもの」とする。
- 3) 本法の実施にあたっては、所定の様式に従って本会に申請し、施設の認定と症例の適応に関する承認を得なければならない。なお、症例の審査方法については「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する細則」に定める。
- 4) 本法の申請は、夫婦双方の同意に基づき行われる。本法の実施にあたっては、実施者は実施前に当該夫婦に対して、本法の原理・手法、予想される成績、安全性、他の出生前遺伝学的検査との異同等を動画・文書を用いて説明の上、夫婦の自己決定権を尊重し、文書により同意を得て、これを保管する。また、被実施者夫婦およびその出生児の個人情報への厳重な保護を行うこととする。
- 5) 審査対象には、検査を行う家系の遺伝学的情報（遺伝子・染色体）の詳細、検査法、検査結果の解釈と判定の方法が含まれる。さらに、本法を検討している夫婦に対して実施された検査前の遺伝カウンセリングの内容も審査対象に含まれる。

日本産婦人科学会：重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前 遺伝学的検査の見解・細則に関するQ&A（一部）

疾患の重篤性について

Q1. 適応となる重篤な遺伝性疾患の疾患名の一覧はありますか？

A1. 重篤な遺伝性疾患とみなされる疾患のリストを作成して公開することは、特定の遺伝特性を有する胚を排除するという社会的な認識を促進する危険性があります。また、申請のあった一例毎に審査を行い、審査ではPGT-Mを希望するご夫婦の生活背景、置かれた立場、お考えの内容を考慮した上で適応を判断するため、同一の疾患であっても審査結果の判断が異なる場合が生じます。そのため、適応となる疾患名のリストは作成していません。

Q2. 成人期以降に重篤な症状が生じる遺伝性疾患は審査対象とならないのでしょうか？「重篤性」についての定義が厳しすぎるのではないのでしょうか？

A2. 原則として成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になる疾患をPGT-Mの対象としていますが、成人期以降に重篤な症状を生じる疾患であっても、一律に審査対象外とするものではございません。所定の書式により申請された場合には、見解・細則にのっとり審査が行われます。

PGT-Mの適応に関わる重篤性の判断については、様々なご意見があることを認識しております。そのため、従来からのPGT-M審査小委員会において審査対象とならなかったような疾患についても十分な議論を行いたいと考えています。そのため、審査小委員会で専門家の間で一致した判断が難しい場合には、新たに設置される個別審査会において、当事者のご意見も十分に踏まえた検討を行うこととなります。本見解・細則の運用後も、様々な立場からのご意見に耳を傾け、重篤性の判断につきましても継続的に議論していきたいと考えています。

審査結果：承認110例 【結果判定期間】2025年6月30日まで

審査結果：承認110例

疾患名	計
筋強直性ジストロフィー1型	19
Duchenne型筋ジストロフィー ジストロフィン異常症（中間型）	12
福山型先天性筋ジストロフィー	7
X連鎖性ミオチューブラーミオパチー	5
Joubert症候群	4

Leigh脳症	3
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	2
Gaucher病2型	2
先天性ミオパチー	2
短肋骨多指症候群（SRTD3）	2
ミトコンドリア病	2
ムコ多糖症II型	2
Menkes病	2
ADAM17欠損症	1
αサラセミア	1
ENPP1異常症	1
HSD10病	1
ATR-X症候群	1
ABCA3欠乏症	1
X連鎖性Alport症候群	1
拡張型心筋症（TNNT3異常）	1
球脊髄性筋萎縮症	1
グルタル酸尿症2型	1
COFS症候群3型	1
細網異形成症	1
三頭酵素欠損症（HADHB異常）	1

一頭酵素欠損症（HADHB異常）	1
歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症	1
Schaaf-Yang症候群	1
常染色体潜性多発性嚢胞腎	1
脊髄性筋萎縮症I型	1
接合部型表皮水疱症	1
Sengers症候群	1
先天性グリコシル化異常症Ic型	1
先天性赤血球形成異常性貧血I型	1
Zellweger症候群（PEX10異常）	1
Tay-Sachs病	1
糖原病Ib型	1
軟骨無発生症Ib型	1
乳児肝不全症候群1型	1
ネイルパテラ症候群	1
ネフロン癆	1
ネマリンミオパチー	1
Barth症候群	1
PNKP異常症	1
PLDI異常症	1
Vici症候群	1
Fanconi貧血（Wilms腫瘍）	1
分節性異常骨異形成症	1
Becker型筋ジストロフィー	1
Holt-Oram症候群	1

Marfan症候群	1
無顎耳頭症複合体	1
メチルマロン酸血症	1
Meckel-Gruber症候群（TMEM231異常）	1
毛細血管拡張性運動失調症	1
網膜芽細胞腫	1
モリブデン補酵素欠損症	1
ラブドイド腫瘍好発症候群	1
公開不同意	1
計	110

不承認・審査継続中

審査結果：不承認6例

疾患名	計
X連鎖性Alport症候群	1
筋強直性ジストロフィー1型	1
筋萎縮性側索硬化症	1
骨髄性プロトポルフィリン症	1
常染色体顕性多発性嚢胞腎	1
ミトコンドリア病	1
計	6

審査継続中：4例

疾患名	計
Li-Fraumeni症候群	2
軟骨無発生症II型	1
網膜芽細胞腫	1
計	4

遺伝性腫瘍の方が子を持つことを考えたとき、遺伝の不安を抱く場合があります。
PGT-M（着床前遺伝学的検査）は技術的には可能ですが、現在の日本では日本産科婦人科学会への個別申請が必要です。

今回の講演では、PGT-Mの現状や検査の流れについて、専門家の先生お二人にお話しいただきます。

講座 1	遺伝性腫瘍について 遺伝性腫瘍診療科 中島 健	14:05-14:20
講座 2	着床前遺伝学的検査（PGT-M）の診療最前線 IVF なんばクリニック院長 中岡 義晴	14:20-15:05
講座 3	遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査（PGT-M） ～海外の現状から考える日本の課題～ FMC 東京クリニック 医療情報・遺伝カウンセリング部 部長 認定遺伝カウンセラー（米国、日本）田村 智英子	15:10-16:05

お問い合わせ：大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科 TEL: (代表) 06-6945-1181 (内線) 6472

主催：大阪国際がんセンター 遺伝子診療部 遺伝性腫瘍診療科、乳腺・内分泌外科、婦人科

共催：株式会社 ファルコバイオシステムズ

※Gene Awareness® は公益財団法人がん研究会の登録商標です

