

WS1：「出生前検査（NIPT、PGT-Mを中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

リーダー：三浦清徳先生（長崎大学医学部産婦人科学教室・教授）

山本俊至先生（東京女子医科大学ゲノム診療科・教授）

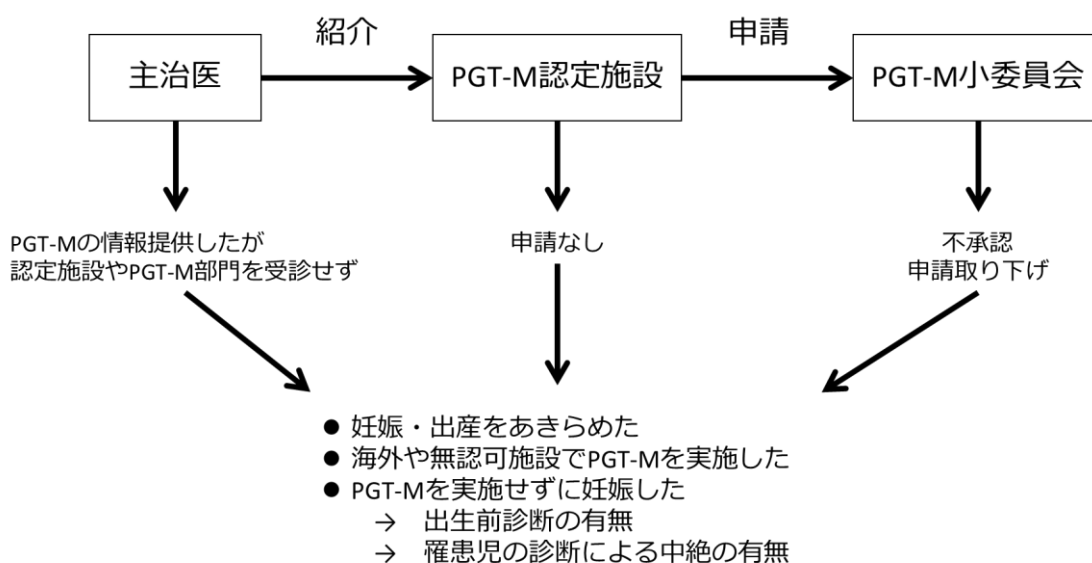
【セクション2】重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）の未申請例等の転帰に関する実態調査

PGT-Mを希望するクライアントは、日本産科婦人科学会へ申請し症例毎に審査が実施され、審査で承認された例がPGT-Mを実施することが可能となります。しかし、PGT-Mを希望しても、重篤性の点だけでなく様々な理由により、申請に至らない例も存在していることが考えられます。これまでPGT-Mを希望したが申請に至らなかった未申請例や申請後に不承認となった症例の実態調査を実施したことはありません。承認された症例の転帰のみでなく、未申請や不承認例の経過を明らかにすることで、現在の審査体制の全体像を把握することに繋がると考えられます。申請ができない状況や不承認となることがクライアントや社会へ及ぼす影響を抽出し、この結果を現在の審査体制へ反映させ、さらに今後の公的プラットフォーム構築の参考としたいと考えます。

本調査の目的は、PGT-Mを希望したが申請に至らなかった症例の申請しなかった理由とその後の転帰を調査すること、申請後に不承認もしくは申請を取り下げた例のその後の転帰を把握することです。遺伝診療部門で遺伝カウンセリングを実施した例だけでなく、遺伝カウンセリングまで至らず相談のみ、医療従事者間での情報共有のみであった例なども含め、できるだけ多くの情報を提供いただけますと幸いです。

なお、今後、得られた成果については、学会等で報告させていただく場合がございます。本アンケートを回答いただいた時点でアンケートの趣旨および学会等での報告につきまして同意されたものとさせていただきます。

調査の概要



※以降各項目における言葉は以下のように定義させていただきます。

- ・「**遺伝カウンセリング**」は、申請を前提とした第三者遺伝カウンセリングは含めず、PGT-Mを検討する目的でのカウンセリングとしてご回答ください。
- ・「**相談**」は、遺伝カウンセリングのみならず、遺伝カウンセリング以前の相談や外来での質問対応、主治医による相談後の情報共有等を想定して回答してください。

現状の確認

○PGT-Mを希望する方の遺伝カウンセリングを実施したことがありますか。(未申請例を含む。)

1. はい→(1)へ
2. いいえ

(1)施設内でPGT-Mの遺伝カウンセリングを担当している臨床遺伝専門医の専門分野を全て選択してください。

- 産婦人科
小児科
内科（専門分野： ）
外科（専門分野： ）
その他（ ）

○PGT-Mに関する直近1年間の相談件数はどのくらいですか。

1. 1～5件程度
2. 5～10件程度
3. 10～20件程度
4. 20～30件程度
5. 30件以上
6. これまで実施していない

○貴施設での診療体制においてPGT-Mの情報提供に対する印象に最も近いものを教えてください。

1. 積極的に情報提供を行っている
2. 重篤性の定義に該当する場合、情報提供を行うようにしている
3. クライアントからの希望や質問があった場合に、情報提供を行っている
4. 情報提供は行っていない
5. その他（ ）

○貴施設でPGT-Mを希望するクライアントが、日本産科婦人科学会の審査へ申請しない/申請できない理由として考えられる要因として多いものを選択してください。(複数回答可)

- 遠方など地理的な要因により PGT-M 認定施設を受診できないため
- 費用面の要因により PGT-M 認定施設を受診できないため
- 申請から承認までに時間を要するため
- 承認されない可能性があるため
- 海外や無認可施設で PGT-M を実施する方にメリットがあるため (理由: _____)
- その他 (_____)

○貴施設は PGT-M 認定施設ですか。

1. はい → (1) へ
2. いいえ → (2) へ

(1)–1 これまでに PGT-M の症例申請をしたことがありますか。

1. はい
2. いいえ

(1)–2 PGT-M の相談例の中で、実際に PGT-M を申請する割合はどのくらいですか。

1. 10%未満
2. 10%～30%未満
3. 30%～50%未満
4. 50%～80%未満
5. 80%以上
6. これまで相談例がない

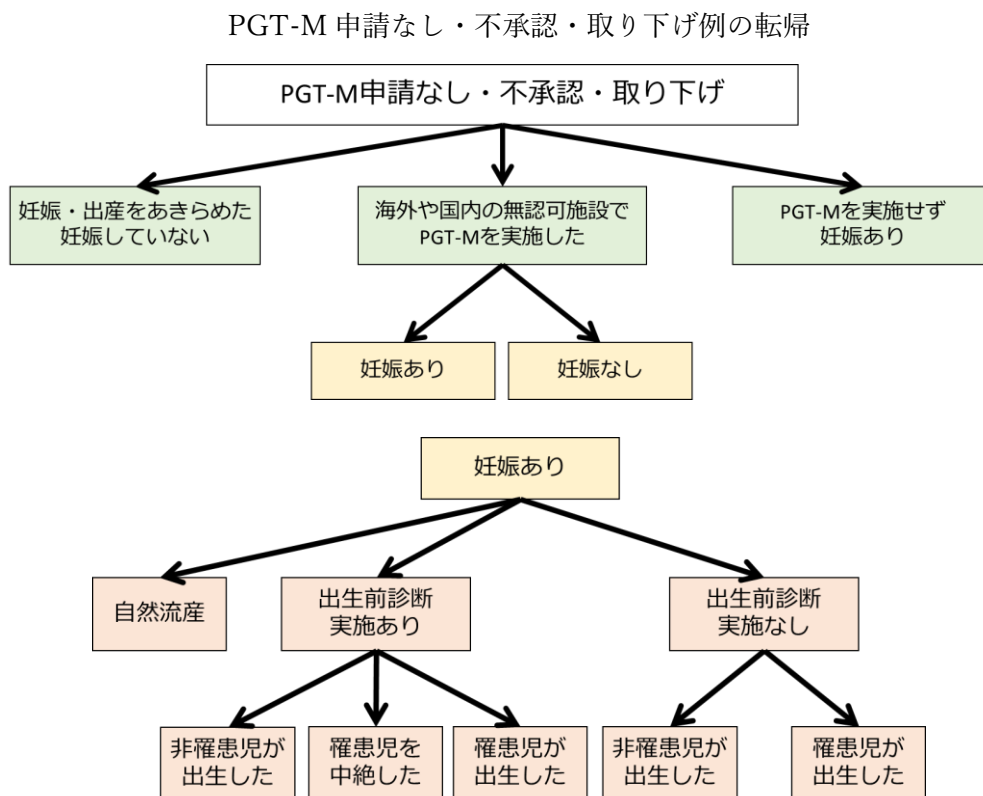
(2) PGT-M の相談例の中で、実際に認定施設へ紹介する割合はどのくらいですか。

1. 10%未満
2. 10%～30%未満
3. 30%～50%未満
4. 50%～80%未満
5. 80%以上
6. これまで相談例がない

これまでのPGT-M未申請例の転帰について

PGT-Mの遺伝カウンセリング実施の有無にかかわらず、他の遺伝カウンセリングや外来等での情報提供、主治医による説明があったことを貴部門と情報共有している症例など、貴部門において把握している範囲で症例数を回答いただけますと幸いです。

2019年4月1日～2024年3月31日までに該当する症例をご回答ください。



○各症例数と内訳についてお伺いします。

(貴施設で実施していない場合、該当症例がない場合は0とご記載ください。)

(1)PGT-Mの情報提供や遺伝カウンセリングを実施したが、PGT-Mを申請しなかった症例数

() 例 →症例がある場合はア.を教えてください

(2)PGT-Mを申請したが不承認となった症例数

() 例

(3)PGT-Mの申請が取り下げとなった症例数

() 例

ア. (1)の症例数において、PGT-Mを申請しなかった理由の内訳について教えてください。複数該当する場合は最も該当するものとしてください。

- ・ PGT-M まで実施しなくてよいと患者自身が判断したため () 例
- ・ 申請・審査に時間を要するため () 例
- ・ 申請が煩雑であるため () 例
- ・ 費用が高額であるため () 例
- ・ PGT-M 認定施設が遠方のため受診できないため () 例
- ・ 医療者が申請しても承認される可能性が低いと判断したため () 例
- ・ 患者が申請しても承認される可能性が低いと判断したため () 例
- ・ 医療者が出生前遺伝学的検査が良いと判断したため () 例
- ・ 患者が出生前遺伝学的検査が良いと判断したため () 例
- ・ その他 (理由:) () 例

(4)PGT-Mを申請しなかった・申請したが不承認となった・申請を取り下げとなった症例((1)~(3)で回答した症例)の転帰について教えてください。

- ①PGT-Mを実施せずに妊娠した () 例→該当する場合ア
- ②妊娠出産をあきらめた () 例
- ③海外で PGT-M を実施した () 例→該当する場合イ
- ④国内の無認可施設で PGT-M を実施した () 例→該当する場合イ
- ⑤出生前検査のためのセットアップを行って妊娠待ち () 例
- ⑥その後の経過が把握できていない () 例
- ⑦その他 () () 例

ア. ①PGT-M 実施せずに妊娠した例の転帰の内訳を教えてください

- ・ 自然流産した () 例
- ・ 出生前診断を実施した () 例
- ・ 出生前診断を実施しなかった () 例
- ・ 出生前診断で罹患児であったため中絶した () 例
- ・ 罹患児が出生した () 例
- ・ 非罹患児が出生した () 例

イ. ③、④海外や無認可施設で PGT-M を実施した例の転帰の内訳を教えてください

- ・ 妊娠した () 例 →該当する場合 i
- ・ 妊娠しなかった () 例

i. 妊娠した例の転帰

- ・ 自然流産した () 例
- ・ 出生前診断を実施した () 例
- ・ 出生前診断を実施しなかった () 例
- ・ 出生前診断で罹患児であったため中絶した () 例
- ・ 罹患児が出生した () 例
- ・ 非罹患児が出生した () 例