

日本の着床前診断の歩み —習慣流産に対する着床前診断の適応に期待する—

児玉正幸*

Preimplantation Genetic Diagnosis of Embryos in Japan

Masayuki KODAMA*

Abstract

According to Munné's article (Over a decade of experience with preimplantation genetic diagnosis: a multicenter report. *Fertil Steril* 82:292-294, 2004), a total of 754 babies have been born from 4,748 PGD attempts in the world's three most active PGD centers, the Reproductive Genetics Institute, in Chicago, Illinois; Saint Barnabas Medical Center, West Orange, New Jersey; and SISMER, Bologna, Italy, with 207 pregnancies still ongoing, with three misdiagnoses with trisomy 21 and two misdiagnoses: one cystic fibrosis and one fragile-X syndrome. The estimated number of apparently healthy children born after PGD worldwide has surpassed 1,000, which validates that there is no ostensible evidence of any incurred adverse effect.

However, the Japan Society of Obstetrics and Gynecology has placed strict voluntary restraints on preimplantation genetic diagnosis of embryos (PGD) since 1998, so it's in a dilemma about PGD. It's torn between patients needing PGD and those who regard PGD as discrimination against people with genetic abnormalities.

In this paper I trace the history of PGD in Japan and I'm looking forward to the clinical application of PGD to genetic disease or recurrent spontaneous abortions due to chromosomal abnormalities.

KEY WORDS : PGD, Bioethics, Philosophy, Recurrent Spontaneous Abortions

はじめに

高度先端生殖補助医療技術に着床前診断（以下、PGD¹）がある。PGDの有用性²を整理すれ

ば、以下のとおりになる。

- 「・習慣流産を予防することができる
- ・体外受精の妊娠率を上昇させることができる
- ・体外受精後の流産率を減らすことができる

*鹿屋体育大学, National Institute of Fitness and Sports in Kanoya, Kagoshima, Japan

¹ PGD : Preimplantation Genetic Diagnosis

² その科学的根拠は、以下参照。

Verlinsky Y, Cohen J, Munné S, Gianaroli L, Simpson JL, Ferraretti AP, Kuliev A: Over a decade of preimplantation genetic diagnosis experience - a multicenter report. *Fertil Steril* 82:292-294, August 2004. Kuliev A, Verlinsky Y: Current features of preimplantation genetic diagnosis. *Reprod Biomed Online* 5, 2002. Munné S: Preimplantation genetic diagnosis of numerical and structural chromosome abnormalities. *Reprod Biomed Online* 4, 2002. Munné S, Magli C, Cohen J, Morton P, Sadowy S, Gianaroli L, Tucker M, Marquez C, Sable D, Ferraretti AP, Massey JB, Scott R: Positive outcome after preimplantation diagnosis of aneuploidy in human embryos. *Human Reprod* 14:2191-2199, 1999. Gianaroli L, Magli MC, Ferraretti AP, Munné S: Preimplantation diagnosis for aneuploidies in patients undergoing in vitro fertilization with poor prognosis: identification of the categories to which it should be proposed. *Fertil Steril* 72:837-844, 1999. Munné S, Sandalinas M, Escudero T, Velilla E, Walmsley R, Sadowy S, Cohen J, Sable D: Improved implantation after preimplantation genetic diagnosis of aneuploidy. *Reprod Biomed Online* 7:91-97, 2003. 何よりも、出生前診断による中絶回避がPGDの大きな利点であろう。以下参照。ESHRE: Preimplantation Genetic Diagnosis Consortium. Data collection, May 2002. *Human Reprod* 17: 233-246, 2002.

- ・体外受精反復不成功例の妊娠を期待できる
- ・体外受精後の多胎妊娠率を減らすことができる
- ・トリソミーを診断することができる
- ・遺伝子疾患を診断することができる (『Otani WOMEN'S CLINIC』)

以上の科学的エビデンスを確信する大谷産婦人科(神戸市灘区)院長・大谷徹郎医師は、2004年2月、「無申請の着床前診断」の実施を公表した。それ以来、PGDの適応対象を「重篤な遺伝性疾患」に限定してきた日本産科婦人科学会(以下、日産婦会)は、同医師と同医師を頼る患者サイドと従前の平成10年会告(平成11年7月5日改定)とのほざまにあつて、生殖に関わる倫理的問題の荒波に翻弄され続けてきた。

2004年以降急展開する生殖補助医療現場の新事態に対して、日産婦会は「本会を最も煩わしているのは生殖に関する倫理³」との認識のもとに、2005年4月より、1949年以降56代に亘って引き継がれた会長制を理事長制⁴に刷新した。このたび、新体制下の日産婦会(理事長・武谷雄二東京大学教授)のもとに、習慣流産へのPGDの適応を求める患者と患者を支援する人々の声がやっと届き、同6月18日、習慣流産予防のためにPGDを承認するか否かの検討を日産婦会は公表した。その1週間後(25日)には、同学会倫理委員会(委員長・吉村泰典慶應義塾大学教授)は、作業班を設置して年内に結論を出す方針を明らかにした⁵。

新体制下の日産婦会には、是非とも患者(染色

体異常に起因する習慣流産患者や先天性遺伝性疾患患者等)の救済に主導的な役割を果たしていただきたいとの期待を込めて、以下、日本のPGDのこれまでの歩みを整理する。

① 本邦初のPGD申請承認

そもそもPGDの臨床事例第1号の報告は、1990年発行の『ネイチャー』誌上⁶であった。英国のハンディサイドの上記報告以来、PGDは海外ではすでに6000週期以上⁷が実施されている。

欧米のPGD先進国に比べると、本邦では、本研究は始まったばかりで、15年遅れの現状である。それと言うのも、日産婦会の平成10年会告(平成11年7月5日改定)により、PGDの臨床研究が「重篤な遺伝性疾患」に限定されてきたためである。

許認可権をもつ日産婦会への申請事例⁸も、過去にわずか5施設(鹿児島大学、セントマザー産婦人科医院、大谷産婦人科、名古屋市立大学、慶應義塾大学)にすぎず、2005年7月現在、認可件数はわずか3件にとどまっている。

習慣流産予防目的でPGDの臨床実施を日産婦会に初めて申請(1999年5月)したのは、北九州市のセントマザー産婦人科医院であった。同医院の田中温院長は、クライアントの染色体の一部が入れ替わる均衡型相互転座に起因する習慣流産の回避を理由に、PGDを申請した。時同じくして(同年同月)、鹿児島大学医学部もまた、先天性遺伝病回避目的でPGDの臨床実施を初めて日産婦

³ 武谷雄二理事長挨拶「日本産科婦人科学会理事長を拝命するにあたって」平成17年4月、日本産科婦人科学会HP。

⁴ 「このたび理事長制が採用されたのは、執行部と会員各位の双方向の対話を通じて得られた合意を、機動的ならびに確実に実行に移すことが主な目的であります。」(同上)

⁵ それを受けて、全国唯一の不妊症患者のNPO法人・不妊症友の会は速やかに、PGDに関する見解をHP上に公開した(平成17年7月)。「不妊症友の会としては、日本産科婦人科学会の了解を受けた上で、不妊症患者が不妊症専門医のもとで、着床前診断を治療法の1つとして選択できるようになることを希望します。」<http://www.heartbeatclub.jp/index.htm>参照。

⁶ Handyside AH, Kontogianni EH, et al: Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification. *Nature* 344:768-770, 1990.

⁷ Verlinsky Y, Cohen J, Munné S, Gianaroli L, Simpson JL, Ferraretti AP, Kuliev A: Over a decade of preimplantation genetic diagnosis experience - a multicenter report. *Fertil Steril* 82:292-294, 2004.

⁸ 2005年7月現在、PGDが認可された3例以外にも、4例が申請中である(平成17年7月13日付「平成17年度第1回着床前診断の適応に関するWG議事録」)。しかしながら、その詳細について、日産婦会は一切公表していない。

会に申請した。同医学部（永田行博教授 [現学長]）のクライアントは、デュシェンヌ型（Duchenne）進行性筋ジストロフィー（DMD）の患者であった。

ところが、いずれの場合にも、日産婦会は申請を却下した。同学会の判断⁹では、セントマザー産婦人科医院の場合は、「重篤な遺伝性疾患」にはあらず（1999年6月）、鹿児島大学の場合は、「遺伝子診断が優先されるべきであり、性別判定による着床前診断の実施は承認できません」（2000年2月26日付書簡）との回答であった。

DMD患者に対する鹿児島大学医学部のPGDによる受精卵の選別の試みが頓挫してから今日に至るまで、本邦では、性別診断法（性別判定による着床前診断）の臨床研究は実施されていない。

その後、名古屋市立大学医学部（鈴森薫教授，2003年9月）と慶應義塾大学医学部（吉村泰典教授，2004年1月）がそれぞれ、筋強直性（緊張性）ジストロフィーとDMDのクライアントに対するPGDの実施（「着床前診断に関する臨床研究・施設認可」）を同学会に申請した。それに対して、同学会倫理委員会傘下の「着床前診断に関する審査小委員会」は、慶應義塾大学の申請を認可¹⁰したのに反し、名古屋市立大学の申請を不許可とする答申を同学会倫理委員会に提出した（同6月18日）。その2件について、同学会は直ちに、「社会に向けての情報発信と社会との対話の促進¹¹」に配慮する立場から、公開倫理委員会（同7月2日・7月13日）を開催して審査を実施した。公開倫理委員会が答申を追認すると、その後、同学会理事会はその答申を最終承認した（同7月23日）。こうして、慶應義塾大学医学部のDMDのクライアントに対するPGDの実施申請が、本邦初の承認

第1号となった。

② 先天性遺伝性疾患へのPGDの実施申請

さらに、その後、2施設から新規に、「着床前診断に関する臨床研究・施設認可」申請が日産婦会に提出された。慶應義塾大学医学部吉村泰典教授が2004年11月17日付で、第2例目のPGD実施を申請。翌年正月14日には、一度申請を却下された（2004年6月）名古屋市立大学医学部鈴森薫教授が、他の筋強直性（緊張性）ジストロフィー患者¹²のPGD実施を再申請した。

ちなみに、鈴森教授が同学会にPGDの実施を申請（2003年9月）した第1回目の事例では、夫が筋強直性（緊張性）ジストロフィー患者であった。鈴森教授が再申請した第2例目のPGDでは、妻が筋強直性（緊張性）ジストロフィーを発症している患者である。同教授は、今回は、「母が患者の場合、父の場合よりも子供の症状が重くなる可能性が高い。診断はやむを得ないケースだ」（2005年1月15日付読売新聞）と語った。

本件は、慶應義塾大学吉村泰典教授の第2例目の申請分と合わせて、同学会で審査に付された。同学会倫理委員会傘下の「着床前診断に関する審査小委員会」は、第1回委員会を同3月10日に開き、審議を重ねた結果、6月24日の倫理委員会で上記申請2件を承認し、翌25日、日産婦会理事会はこれを承認した（同6月25日付毎日新聞）。名古屋市立大学鈴森薫前教授（2005年3月31日退職）の第2例目の申請分は、「妻が患者の場合、子が重症化する傾向がある」（同6月26日付読売新聞）との同氏の主張が認められた。これが、日産婦会の承認第2号と第3号になった。

⁹ 「転座保因者で習慣流産の患者の胚に対する染色体のスクリーニングを目的とするものであったが、この症例では対象が重篤な遺伝性疾患ではなく、染色体が正常な児を妊娠する可能性もあるために認可には至らなかった」とされている。

¹⁰ 「付帯事項として、（1）オリゴヌクレオチドを用いたエキソンスキップの誘導による新しい治療法についての十分なインフォームドコンセントをクライアントに行い、その結果を実施前に本会あてに報告すること（2）着床前診断を実施し、妊娠が成立し、出生した児についてその予後を追跡し、報告すること（平成16年7月23日付『平成16年度第1回臨時理事会議事録』、10頁）。

¹¹ 2004年4月6日付『日本産科婦人科学会倫理委員会倫理審議会答申書（諮問事項：着床前診断について）』

¹² 当該患者は「着床前診断（PGD）を推進する会」の会員。

③ 大谷医師の「無申請の着床前診断」実施

そうした動向の中、大谷徹郎医師は「無申請の着床前診断」の実施を公表した(2004年2月3日)。関係患者団体はすかさず、PGDは「障害者差別を助長し」、「生命の選別につながる恐れがある」と、大谷医師に対して抗議の声を上げるとともに、日産婦会に対してもPGDを承認しないように要請した。関係患者団体の声を過剰なまでに配慮する同学会が、平成10年会告違反の大谷医師を除名処分(同4月11日)にすると、同医師は、平成58年会告違反を理由に先行除名された諏訪マタニティークリニック院長・根津八紘医師¹³と同じく、対抗措置を講じた。つまり、同医師は東京地裁に提訴¹⁴(同5月26日)、PGDを規制した学会会告の無効確認と名誉回復等を求めたのである。

その後も、同医師は患者救済の見地から、習慣流産の患者に対して「無申請の着床前診断」第2弾・第3弾を実施した。PGD第2弾の実施(2004年9月から10月)により、習慣流産の16組の夫婦(内、1組は根津医師の依頼)のうち、5人が妊娠(同11月5日公表)。そのうち、まず、

3人(30代)が双子を含む計4人を出産(6月16日公表)、他の2人(20代後半)も相次いで出産した(7月2日公表)。現在、母子ともに健康である。これが、PGDによる習慣流産患者の本邦初の出産事例¹⁵となった。さらにPGD第3弾の実施(2005年1月と3月)に伴い、18組の夫婦中、6組の夫婦が妊娠した。この6組の夫婦の出産は年内の見通しである。

習慣流産患者は3回以上流産を反復している患者で、自然妊娠から出産に至る確率は極めて低い。しかしながら、PGDの適応を受ければ、上記大谷産婦人科でのPGDによる妊娠成功率でも明らかのように、染色体異常(染色体構造異常や染色体数的異常)に起因する習慣流産患者の臨床妊娠成功率は30%台¹⁶にまで回復するのである。したがって、自然妊娠や受精卵の形態を視覚判断して選別する通常の体外受精¹⁷では出産の可能性の低い染色体異常の習慣流産患者にとって、PGDは最後の魔法の杖とも言える生殖補助医療技術¹⁸である。

したがって、同医師が、「現状では日本産科婦

¹³ 同医師は1998年6月、「体外受精・胚移植(IVF-ET)」に関する見解(昭和58年10月)で禁止された提供配偶子(精子・卵子)による非配偶者間体外受精実施の事実を公表したため、その2ヵ月後に日産婦会から一旦除名されたが、その後の長丁場の法廷闘争を経て両者は和解、2004年2月に日産婦会に復帰している。

¹⁴ 第1回口頭弁論(2004年7月29日)、第2回口頭弁論(同10月7日)、第3回口頭弁論(同11月11日)、第4回口頭弁論(同12月16日)、第5回口頭弁論(2005年3月17日)。第6回で原告側最終認証(同5月19日)後、裁判所は認証調べに入り、結審の予定。「着床前診断権利確認訴訟」の原告患者2番がレックリングハウゼン病(神経線維腫症)単一遺伝性疾患(正確には常染色体遺伝性疾患)なので、子供への遺伝性疾患回避のために、PGDの実施を希望。

¹⁵ PGDによる本邦初の出産事例は、2004年の春にさかのぼる。それは大谷産婦人科1回目の実施症例甲(性の影響の高い多因子形質で、男女の患者比が5:1で発症する疾患)の患者の出産であった。同医院では、PGDを適用することにより、この単一遺伝性疾患患者の出産に引き続いて、今回の習慣流産患者の出産に成功した。

¹⁶ 大谷産婦人科では11組が妊娠したことになるが、正確に言えば、27組の夫婦に対して計33回のPGDを実施(根津医師依頼の1組の夫婦の凍結保存中の受精卵を除外)し、418個の受精卵から正常な88個を母胎に戻した。妊娠成功率は11/33で33%。同医師はその後、2004年9月以降に診断した27組の夫婦の内、妊娠しなかった1組の凍結保存中の受精卵を解凍して母胎に戻し、妊娠に成功した旨、PGD解説セミナー(東京セミナー)で明らかにした(2005年6月25日)ので、27組の夫婦中、12組が妊娠に至ったことになる。したがって、妊娠成功率は12/33で36%。

¹⁷ 受精卵の形態的基準にのみ基づく体外受精・胚移植は非効率(多胎妊娠や戻す受精卵が少なすぎての不懐胎)であり、従来のIVF・ETでは移植する胚の半分に染色体異常がある、とムンネ博士等は指摘する。以下参照。

Munné S, Cohen J: The status of preimplantation genetic diagnosis in Japan: a criticism. *Reprod Biomed Online* 9:258-259, 2004. Verlinsky, Y, Cohen J, Munné S, Gianaroli L, Simpson JL, Ferraretti AP, Kuliev A: Over a decade of preimplantation genetic diagnosis experience - a multicenter report. *Fertil Steril* 82:292-294, August 2004. 後書によれば、同一年齢集団(39才以上の高齢出産患者)を対象に実施した調査では、体外受精による妊娠率が20%未満であるのに対して、PGDによる妊娠率は23.3%と高い。

¹⁸ 今回、男児を授かった患者夫婦が喜びの心境を次のように語っている。「これまで流産を繰り返し、なぜこんなに苦しい思いをしなければいけないのか」と悩んだが、わが子の顔を見てその思いが吹き飛んだ。「診断を受けていなければ、私たちがこの子を抱くことはなかった。学会は患者の気持ちをくみ、診断を認めてほしい。」(2005年6月16日付読売新聞東京夕刊)

人科学会が流産予防目的の着床前診断を認めていないため、流産を重ねている内に年齢を重ねてしまっている方が多いのが実情です。また、流産を重ねている内に子宮内膜に傷が付いてしまっている方もいらっしゃる。」(同7月大谷徹郎医師談)と、医療の光の届かない習慣流産患者の現状に心を痛み、次のように主張するのも見やすい道理である。日産婦会は習慣流産を「重篤な遺伝病」に該当しないとしますが、「何が重いかは日産婦が決めることではない。女性にとって流産は本当につらい。少なくとも流産予防の着床前診断は認めるべきだ。」(同6月17日毎日新聞同医師談)

同医師を支援する諏訪マタニティークリニックの根津院長もまた、日産婦会に対して、凍結保存中の受精卵(習慣流産症例)を子宮に戻すためのPGDの実施申請(同1月以降)を予告¹⁹した(2004年12月12日)。その後、根津院長は、「第9回妊娠・出産をめぐる自己決定権を支える会(通称FROM²⁰)」の記者会見の席上(東京四谷スクワール麹町, 2005年5月29日)、20代から30代の習慣流産の患者4, 5組に対して、日産婦会に無申請でPGDを実施する旨、明らかにした。「根津院長は、着床前診断に加え、学会が現在禁じている非配偶者間体外受精や、代理出産についても再開する」(同5月30日付読売新聞)と付言した。

④ 習慣流産に対するPGDの適応の検討開始

このたび、上記習慣流産へのPGDの適応を求める声が2005年新体制下の日産婦会にやっと届き、同学会倫理委員会(委員長・吉村泰典慶應義塾大学教授)は、習慣流産へのPGDの適応を検討する作業班の設置を公表(6月18日)するとともに、速やかに「第1回着床前診断の適応に関するワーキンググループ」の会合²¹を開催した(7月13日)。

従前、平成10年会告を楯にPGDを厳格に規制してきた同学会が、突如として、職能専門家集団としての自覚を深め、生殖補助医療の倫理的問題に対して真正面から向き合う姿勢を示した。

その理由は、同6月25日の日産婦会理事会終了後の記者会見の席上公表された吉村倫理委員長の言葉「習慣流産の予防を目的とした着床前診断の容認を求める患者らの声が高まるなど、会告を作成した当時と社会情勢が変わってきた」(同6月25日付毎日新聞)に集約されている。その背景には、新理事長および新倫理委員長誕生のディープインパクトはもとより、患者救済に心を砕く大谷医師やその代理人の遠藤直哉弁護士、何よりも彼らを後押しする患者、さらには「妊娠・出産をめぐる自己決定権を支える会」(会長・飯塚理八慶應義塾大学名誉教授)による社会への問題提起や、日産婦会への働きかけが効を奏した結果である。

何はともあれ、同学会が患者救済に向けて踏み出したのは、歴史的第一歩である。海外よりも15年遅れの本邦のPGDの臨床適応対象が拡大されて、すでに認定済みの数十種類の生殖補助医療技術(ART²²: assisted reproductive technology)のひとつに追加公認されることを希望する。

参考資料1 (PGD略年譜)

1989(平成2)年:ハンディサイドが第1号実施者(1989年実施) Handyside AH, Kontagianni EH, et al: Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification. *Nature* 344: 768-770, 1990.

1998(平成10)年6月:日本産科婦人科学会の会告(「ヒトの体外受精・胚移植の臨床応用の範囲」

¹⁹ 根津八紘:「問題提起してきた18年間」『産婦人科の世界』第57巻2号, 医学の世界社, 2005年2月, 23頁, 参照。

²⁰ FROM: Fertility Rights of Mothers

²¹ 出席者は、7名の委員(大濱紘三, 斎藤加代子, 末岡浩, 杉浦真弓, 鈴木良子, 高桑好一, 阪埜浩司)と2名のオブザーバー(吉村泰典, 澤倫太郎)。

²² ARTの先駆けは、生理学者エドワーズ Robert Edwards と産科医ステップトゥ Patrick Steptoe らが開発した体外受精・胚移植技術(IVF-ET: in vitro fertilization and embryo transfer)である。

ならびに「着床前診断」に関する見解)が成立。「重篤な遺伝性疾患に限り適用される。適応となる疾患は日本産科婦人科学会において申請された疾患ごとに審査される。」

1999 (平成11)年5月: セントマザー産婦人科医院(北九州市・田中温院長)が均衡型相互転座による習慣流産患者へのPGD適用を申請したが、同学会は審査の適用外と不受理(同年6月)。鹿児島大学医学部(永田行博教授)もデュシェンヌ型(Duchenne)進行性筋ジストロフィー(DMD)のクライアントに対するPGD実施を申請したが、同学会は不許可(2002年2月)。その後、セントマザー産婦人科医院は再申請(「均衡型相互転座またはロバートソン転座による習慣流産」)したが、これも却下(2000年9月)。

2003 (平成15)年9月: 名古屋市立大学医学部(鈴森薫教授)が筋強直性(緊張性)ジストロフィーのクライアントに対するPGDの実施を同学会に申請。不承認(2004年7月)。

2004 (平成16)年1月: 慶應義塾大学医学部(吉村泰典教授)がDMDのクライアントに対するPGDの実施を同学会に申請。承認(2004年7月)。

2004 (平成16)年4月: 大谷産婦人科(神戸市灘区)院長が習慣流産回避目的でPGD適用を申請したが、同学会は非会員を理由に不受理(同5月)。同医師は日産婦会に無許可でPGDを3例実施していたことを公表した(2004年2月3日)後、さらに16組の夫婦(内、1組は根津医師の依頼)に対して、同9月から10月にかけてPGD第2弾を実施、5人が妊娠した旨、公表(同11月5日)。

2005年1月と3月には、引き続いてPGD第3弾を実施して、それぞれ、13組の夫婦中4組、5組中2組の夫婦が妊娠。

2004 (平成16)年11月: 慶應義塾大学医学部(吉村泰典教授)がPGDの実施第2例目を同学会に申請。承認(2005年6月25日)。

2005 (平成17)年1月: 名古屋市立大学医学部(鈴森薫教授)が筋強直性(緊張性)ジストロフィーのクライアントに対するPGDの実施第2例目を

同学会に申請。承認(2005年6月25日)。

2005 (平成17)年5月: 諏訪マタニティークリニックの根津院長は、20歳代から30歳代の習慣流産の患者4、5組に対して、日産婦会に無申請でPGDを実施する旨、明言。「根津院長は、着床前診断に加え、学会が現在禁じている非配偶者間体外受精や、代理出産についても再開する」(同5月30日付読売新聞)と付言。

2005 (平成17)年6月: 大谷医師によるPGD第2弾の実施の結果、30代の患者3人が2005年5月から6月に双子を含む計4人(平均的体重で元気な赤ちゃん)を出産した。これが、PGDによる習慣流産患者の本邦初の出産事例となった。その2週間後には、他の2人の患者も出産。

PGD第3弾の実施で妊娠した6人の患者も秋に出産の予定。同医師はさらに、2004年9月以降に診断した27組の夫婦の内、妊娠しなかった1組の凍結保存中の受精卵を解凍して母胎に戻し、妊娠に成功した旨、PGD解説セミナー(東京セミナー)で明らかにした(6月25日)。これで27組の夫婦中、12組が妊娠に至った。

参考資料2 (PGDの適応症例)

1. 単一遺伝子疾患(メンデル遺伝病)
 - (1) 伴性(X連鎖)劣性遺伝性疾患: DMD(鹿児島大学の症例, 慶應義塾大学の症例), 大谷産婦人科1回目実施症例甲(性の影響の高い多因子形質で, 男女の患者比が5:1で発症する疾患)
 - (2) 常染色体遺伝性疾患:
 - 筋強直(緊張)性ジストロフィー:(名古屋市立大学の2症例)
 - レックリングハウゼン病
 - (多発性神経線維腫症):(受精卵診断権利確認訴訟の原告患者2番の症例)
2. 染色体異常
 - (1) 染色体構造異常:(セントマザー産婦人科医院1回目と2回目の申請症例, 受精卵診断

権利確認訴訟の原告患者 1, 3, 4, 5 番の
症例, 大谷産婦人科 2 回目の実施 11 症例)

(2) 染色体数的異常：(大谷産婦人科 1 回目実
施症例乙 高齢出産に伴う染色体異常を回避
して, 流産の可能性を下げるための着床前診
断実施, 大谷産婦人科 2 回目実施 5 症例)

3. 追い詰められた患者のための「やむを得ざる
例外」としての男女の産み分け：
(大谷産婦人科 1 回目実施症例丙)

* 遺伝性疾患 (遺伝病) とは疾患の発症に遺伝
子がかかわる病気で, 以下のように分類される。

1. 単一遺伝子疾患

(1) 伴性 (X連鎖) 劣性遺伝性疾患

(2) 伴性 (X連鎖) 優性遺伝性疾患

(3) Y連鎖遺伝性疾患

(4) 常染色体劣性遺伝性疾患

(5) 常染色体優性遺伝性疾患

2. 染色体異常

3. ミトコンドリア遺伝病

4. 多遺伝子 (多因子) 遺伝病

5. 後成的疾患