【医療技術の概要】

第169回先進医療技術審査部会
令和６年12月12日
資料１－４

胚盤胞の栄養外胚葉細胞を5～10細胞生検し、染色体数的異常の判定を行う。数的異常を認めない胚を優先的に移植することで、着床率・妊娠率の向上と流産率の低下が期待される。

体外受精

排卵 → 体外受精 → 胚培養 → 胚凍結 → 胚移植

胚生検

栄養外胚葉

日本産科婦人科学会

【PGT-Aに関する細則】

判定	判定内容
A	常染色体が正倍数性である胚
B	常染色体の数的あるいは構造的異常を有する細胞と常染色体が正倍数性細胞とのモザイクである胚
C	常染色体の異数性もしくは構造異常を有する胚
D	解析結果の判定が不能な胚

注）胚の解析結果のカテゴリー区分については，今後本会が作成する胚取扱いに関するガイドラインの中で新たな推奨が行われた場合にはそれに従う．

判定委員会

A-D分類の判断が困難な場合の審査依頼、結果報告

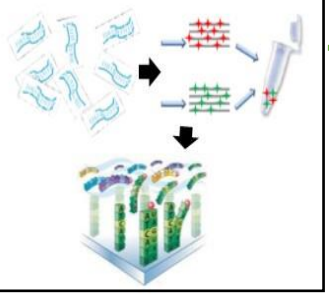
結果説明・カウンセリング

医師がA-D分類の最終判定を行う。

PGT-A検査： 登録衛生検査所(株式会社エスアールエル等)

検体前処理

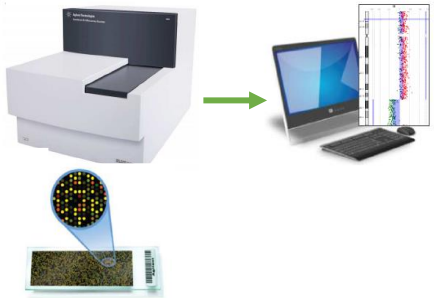
DNAラベル化
ハイブリダイゼーション等(※1)



＜体外診断用医薬品候補＞

スキャン及び画像解析

蛍光強度の検出、染色体異常領域の解析



一般医療機器 遺伝子解析装置
本体：SureScan Dx Scanner「アジレント」
付属ソフトウェア

解析結果を出力

解析報告書

・常染色体コピー数増幅／欠失の有無、数

検査報告書

A胚	染色体数正常
B胚	染色体数異常(一部の細胞)
C胚	染色体数異常(全ての細胞)
D胚	判定不能

衛生検査所 責任者が、日本産婦人科学会発出関連細則(※2)に基づき、A-D分類を参考情報として記入した検査報告書を作成

※1 アジレントテクノロジー社製造試薬　　※2 不妊症及び不育症を対象とした着床前胚染色体異数性検査(PGT-A)に関する細則

薬事承認申請までのロードマップ

先進医療技術名：着床前胚異数性検査
製品名：PGT-A試薬キット（仮）[一般的名称：染色体構造変異解析キット]
適応疾患：① 反復する体外受精又は顕微授精・胚移植の不成功の既往を有する者（反復ART不成功）
② 反復する流死産の既往を有する者（習慣流産（反復流産を含む））
③ 患者もしくはそのパートナーいずれかの染色体構造異常が確認されている場合（染色体構造異常）

臨床研究

- 試験名：「反復体外受精・胚移植（ART）不成功例を対象とした着床前遺伝子スクリーニング（PGS）の有用性に関する多施設共同研究のためのパイロット試験」、「原因不明習慣流産（反復流産を含む）を対象とした着床前遺伝子スクリーニング（PGS）の有用性に関する多施設共同研究のためのパイロット試験」
- 試験デザイン：前向きパイロット試験
- 期間：2017年1月～2018年6月
- 被験者数：171例（PGS実施は83例）
- 結果の概要：いずれの対象においても、着床前胚染色体異数性検査により、胚移植あたりの妊娠率と生産率が高まった。

先進医療

- 試験名：着床前胚異数性検査の検討1
- 試験デザイン：単群試験
- 期間：先進医療承認後～3年0か月
- 被験者数：383例
- 主要評価項目：
  胚移植実施集団における妊娠12週時の継続妊娠率
- 副次評価項目：

1）胚移植実施集団における妊娠12週時の流産率
2）胚移植実施集団における着床率（生化学的妊娠を含む）
3）胚移植実施集団における着床（生化学的流産を含む）あたりの臨床妊娠率
4）胚移植実施集団における着床（生化学的流産を含む）あたりのPregnancy loss率

臨床性能・分析性能試験

- 品質管理に関する試験（正確性、同時再現性等）
- 安定性に関する試験
- 性能に関する試験（真度、特異性、検体安定性等）
- 臨床性能試験（先進医療での本キットの有効性成績）

薬事承認申請

選択基準：以下の①～③の選択基準のいずれかを満たし、除外基準に該当しない被験者を登録適格例とする。

①反復する体外受精又は顕微授精・胚移植の不成功の既往を有する者

②反復する流死産の既往を有する者

③患者もしくはそのパートナーいずれかの染色体構造異常が確認されている場合

予想される有害事象：生検操作による胚の損傷、生検後の胚凍結に伴う胚損傷

欧米での現状
薬事承認：米国（無）　欧州（無）
ガイドライン記載：（無）
進行中の臨床試験（無）

米国、欧州の学会や公的機関からコメントが発出されているが、いずれも推奨または反対について明確にはしていない。