

incidental findings により均衡型転座保因者が判明し着床前診断を希望した症例からの考察

庵前美智子¹⁾ 山内博子¹⁾ 伊藤啓二郎¹⁾ 中岡義晴¹⁾ 森本義晴²⁾

1) 医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

2) 医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

【背景】2006年に均衡型染色体構造異常による習慣流産が着床前診断(PGD)の適応に追加されてから10年が経過した。対象となる患者は2回以上の流産既往のあるカップルに主治医が流産原因精査目的で染色体検査を提案し、均衡型転座が判明することがほとんどである。今回、incidental findings (IF)により均衡型転座保因者であることが判明し、PGDを希望した2例の遺伝カウンセリング(GC)を経験したので報告する。

【症例1】4経妊1経産3流産。妻が骨髄移植のドナーとなり、レシピエントの生着確認の染色体検査で均衡型転座保因者であることが判明した。骨髄バンクからの紹介で他施設にてGCを受けPGDを希望し当院へ紹介受診となった。GCでは、今まで流産を繰り返した理由がわかり、納得もできた。第一子には折をみて話をしていきたい、自分達のように理由がわからず流産を繰り返すよりはいいかもしれないと気持ちを吐露された。

【症例2】妻は、高校3年まで初潮初来せず初来後も稀発月経が続くという既往歴により20歳頃に大学病院産婦人科受診した。原因究明検査の一つとして染色体検査を実施し、均衡型転座保因者であることが判明した。その後結婚、2経妊2流産後PGDを希望し当院を受診された。GCで、妻は検査結果説明内容として妊娠後の流産が増えることと検査結果を保存しておくことの2点を記憶していると言われた。

【考察】両症例ともIFにより均衡型転座保因者であることが判明したが、その後の適切な対応により過度な不安を感じる事が少なく今後の治療に目を向けることができていた。遺伝学的検査技術の進歩に伴いIFは増加しており、その結果開示において専門の医療機関にアクセスできるか否かは、結果の受け入れや今後の治療選択において重要な要因になると考えられる。また、次世代につながる遺伝情報の保管・管理の必要性を患者に十分に説明し、理解を促すことは遺伝カウンセラーの責務と考える。