

生殖医療現場における夫婦染色体検査から遺伝カウンセラーの役割を考える

Consider the role of genetic counselor from analysis of couple chromosome in reproductive medical field

阿江大樹¹, 庵前美智子², 浅井淑子¹, 井上朋子¹, 中岡義晴², 森本義晴¹

¹医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

²医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

【背景】体外受精反復不成功や反復流産のカップルにおいて染色体構造異常が疑われるケースは3~6%と言われ、一般頻度(0.3%)と比較し高い。その為、当院ではこのようなカップルに染色体検査を提案し、治療方針の選択に用いている。本報告では検査を受けたカップルの検査までの経緯と結果から、生殖医療現場における検査実施前後での遺伝カウンセラーの役割を考察する。

【方法・対象】2015年1月当院開院以降2017年6月まで当院にてインフォームドコンセント実施後、検査を希望したカップル(122組)を対象とし、検査の正異とその後の治療方針について、後方視的に考察した。

【結果】検査実施者は、男性114名(29歳~67歳 平均年齢41.8歳±6.4)、女性118名(26歳~49歳 平均年齢40.2歳±4.6)であった。実施した122組中63組に妊娠歴(1~4回 平均1.8回)があり、うち56組が流産(1~4回 平均1.7回)を経験していた。59組は妊娠歴がなかった。患者の不妊歴は2ヵ月~15年(平均不妊歴4年2ヵ月±2年11ヵ月)であり、119組は来院までに何らかの不妊治療を受けていた。検査受検者の104組は当院での治療初期段階で検査を受検していた。検査結果は、性染色体低頻度モザイク(モザイク)12組、構造異常6組、正常変異4組、カップル共にモザイク1組、モザイクと構造異常1組、残り98組は染色体正常であった。構造異常が同定されたカップルのうち、3組は着床前診断(PGD)を希望した。

【まとめ】検査は来院初期段階での実施が多かった。均衡型転座が同定され適応がある場合は、治療の選択肢として日本産科婦人科学会の指針に沿ってPGDを提案することができる。一方で、正常結果や妊孕性への影響に苦慮する結果も同定されている。検査結果が必ずしもカップルのメリットになるわけではなく、検査前後の遺伝カウンセリングは重要である。今後遺伝カウンセラーとして、当院での遺伝カウンセリング体制の構築が急務であると考えらる。