

東京（東京） 2018.12-14-15

流産絨毛染色体検査から均衡型転座保因者と推定した夫婦に対する遺伝カウンセリング

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 山内博子¹⁾ 太田志代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】

生殖補助医療施設では流産原因精査の為、流産絨毛染色体検査（絨毛検査）を実施することが多い。当院では2009年4月から2018年6月末までに929件の絨毛検査を実施、結果開示時にはほぼ全症例に遺伝カウンセリング（GC）を行っている。絨毛検査結果は染色体数的異常と正常がほとんどであるが、929件中47件（5%）に染色体構造異常を同定した。絨毛検査における構造異常は夫婦由来のものであれば、今後の流産率上昇が予想され、挙児獲得に影響を及ぼす可能性がある。今回、絨毛検査結果から夫婦どちらかが染色体均衡型転座保因者であることを強く予想した症例を経験したので報告する。本症例の発表にあたりインフォームドコンセントを実施、承諾を得ている。

【症例】

妻36歳、夫34歳。1回目の流産後、当院に転院し体外受精を開始、2回の化学流産の後、再度妊娠するも7週で流産となり絨毛検査受検、46,XX,+der(9)t(9;13)(q34;q12),-13という結果であった。結果開示時のGCでは流産直後の心情に配慮しながら、絨毛検査結果から夫婦どちらかが均衡型転座保因者である可能性が高いこととその影響、今後の治療の選択肢についての情報提供を行った。夫婦は染色体検査を希望し、一方がt(9;13)(q34;q12)の転座保因者であることが同定された。その後、複数回のGCを行い、夫婦は着床前診断を希望し、日本産科婦人科学会に申請、承認された。

承認後、体外受精を実施、胚盤胞期胚8個に検査を行い、1個の移植可能胚を獲得し、胚移植後現在妊娠中である。

【考察】

絨毛検査結果をきちんと解釈し、結果開示時に正確な情報提供を行うことは重要である。しかし、本症例のように今後の治療に影響を与えるような結果は、その開示方法、時期に苦慮する。GCでは患者の語り、受け答えの中から心境を的確に判断し、最も適した情報を提供していくことが重要である。そのことが患者の自発的に決断につながっていくと考える。