

日本人類遺伝学会 第 64 回大会

O15-4

長崎, 2019.11.06-09

重篤性の解釈による遺伝性疾患に対する着床前診断の適応

Indications of preimplantation genetic testing for monogenic with change in interpretation of seriousness

中岡義晴¹、庵前美智子¹、中野達也¹、太田志代¹、山内博子¹、森本義晴²

¹IVF なんばクリニック ²HORAC グランフロント大阪クリニック

【目的】

1998 年の会告以来日本産科婦人科学会（日産婦）が着床前診断の適応とした重篤な遺伝性疾患は「成人に達する以前に日常生活を著しく損なう症状が出現するか、生存が危ぶまれる状態になる疾患」であったが、実際の承認は生命予後が悪い疾患に限られていた。日産婦は網膜芽細胞腫の倫理審査を契機として、日常生活を著しく損なう症状が出現する症例に対しても承認する可能性を示した。今回、当院を受診した遺伝性疾患症例のうち、着床前診断（PGT-M）の適応となる可能性がある症例について報告する。

【症例】

（症例 1）先天性ネフローゼ症候群：第 1 子が *NPHS1* 遺伝子の複合ヘテロ接合体であり、現在 3 歳で腎機能は徐々に低下している。この疾患の多くは、4 歳頃までに腹膜透析開始となり、その後腎移植になる可能性が高いと説明を受けている。腎移植には夫婦が腎臓提供を考えている。

（症例 2）常染色体劣性多発性嚢胞腎：第 2 子が *PKHD1* 遺伝子の複合ヘテロ接合体であり、現在 1 歳で腎機能は正常。今後小児期に腹膜透析、腎移植の可能性が高いと説明を受けている。第 2 子の妊娠中にも認められていた羊水過少が、肺低形成を引き起こす場合には新生児期に死亡することも多い。

（症例 3）*SOX2* 遺伝子病：第 1 子(4 歳)は無眼球症、精神発達遅延、第 2 子(2 歳)は左無眼球症、精神発達遅延があり、2 児とも *SOX2* 遺伝子に 2 塩基置換を認めている。夫婦の遺伝子検査では異常を認めず、性腺モザイクの可能性が考えられている。

【結論】

PGT-M が始まった当初と比較し、現在は PGT-M を取り巻く環境や PGT-M に対する意識が大きく変化している。承認例のない腎疾患でも、小児期に腹膜透析や腎移植を行う場合には日常生活が損なわれ、夫婦が腎提供者となれば負担も大きくなる。今後の PGT-M においては、体外受精や解析技術の進歩による臨床成績向上のみならず、重篤性をはじめとした倫理問題に対する積極的な議論が必要である。