

臨-2

米子、2017.7.20-21

流産歴のない重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある均衡型転座保因者夫婦の遺伝カウンセリングからの考察

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 松本由香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】

着床前診断(PGD)は、1998年に重篤な遺伝性疾患の遺伝子診断を基本として始まり、2010年には染色体異常が原因の遺伝性疾患も対象に追加された。これにより均衡型転座保因者の中でも、不均衡型構造異常を出産する可能性がある場合は、PGDを選択する機会を得た。今回、これに該当する夫婦の遺伝カウンセリング(GC)を経験したので報告する。

【症例】

夫 35 歳、妻 35 歳、妊娠、流産歴なし。初回 GC 来談主訴は、「重篤な不均衡型染色体異常症の兄弟がおり、自身も転座保因者である。転座保因者の意味、転座の自身と児への影響、PGD の可否について知りたい。」であった。本家系では、約 30 年前に罹患児の出生を機に家族全員の染色体検査を施行、片親及び、自身を含む健常な兄弟が全て均衡型転座保因者であると同定された。検査結果の重要性などの説明は受けておらず、全ての染色体検査結果は保存されていなかった。GC では主訴に基づき情報提供を行い、保因者の染色体検査を提示した。保因者は、12 番と 13 番染色体の転座保因者であることが同定され、夫婦は PGD を希望、日本産科婦人科学会へ申請を行い承認された。

【考察】

本症例により、家系内に不均衡型構造異常児の出生例があれば、均衡型転座も遺伝性疾患の原因であるとみなされ流産歴に関係なく PGD が承認されることが判った。染色体検査技術が確立した 30 年前には染色体構造異常児の出生を機に家系内全員の染色体検査を施行した施設があることは否定できない。転座保因者と同定された兄弟児が児を希望する年齢となっており、今後も同様の夫婦が PGD を希望することが予想される。転座保因者が PGD を希望して来談した際には、流産歴だけでなく詳細な家系情報の聴取が不可欠である。

また、遺伝学的検査技術が進歩し、保因者診断などの検査を受ける機会は増してきている。遺伝情報の個人管理の重要性を啓蒙していくことは遺伝医療に関わる医療者の責務と考える。