

X連鎖劣性遺伝性疾患保因者夫婦が着床前診断、出生前診断に抱く思いの報告

Expectation and Conflict for Preimplantation Genetic Diagnosis and Prenatal Diagnosis of X-linked recessive disease

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】

日本における単一遺伝子疾患の着床前診断(PGD)は、2004年にX連鎖劣性遺伝疾患(X-Linked)であるデュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)に対して、原因遺伝子を直接診断する手法を用いることを条件に日本産科婦人科学会が承認し、臨床研究が開始された。

【対象と方法】

2016年4月以降X-LinkedのPGDを希望する4組の夫婦が来談した。内訳はDMD 2症例、副腎白質ジストロフィー2症例である。GCに来談した夫婦の語りから保因者夫婦のPGDと出生前診断に対する思いについて後方視的に報告する。

【結果】

全ての夫婦で妻の弟が家系内発端者であり、妻は弟の疾患進行をつぶさに見ながら生活して来た。4組全てが、当院来談前に出生前診断の情報提供を受けており、男児であれば遺伝子解析を実施するが、女児では行わないと説明を受けたとのことであった。この情報提供に対して、「お腹の中で元気に生きている子を保因者ということで出生を諦めることはできない」という思いは共通していた。

PGDに対しては、重篤な遺伝病の伝播を防ぐことが見解に含まれているのであれば、伝播する可能性のある保因者女児も精査できないのか、児に自分達と同じ思いをさせるのは忍びないという気持ちの吐露が全て夫婦にあった。女児であっても保因者であれば、加齢に伴い様々な症状を発症することが判ってきていることに言及した夫婦もあった。

【まとめ】

今回、全ての夫婦は疾患に対して十分な情報を持ち、罹患児を育てるのは難しいと言う結論の上で来談していた。PGDは受精卵診断であり、出生前診断とは違うことができるのではないかとの思いを少なからず持っていた。遺伝学的検査技術の進歩により、PGDの検査精度は増し、調べられることも増加している。PGD実施施設でのGCの中から、PGDには出生前診断とは異なる倫理的問題の存在を考えさせられた。