

日本人類遺伝学会第 62 回大会

O-111

兵庫、2017.11.16-18

幼少時の染色体検査結果から着床前診断を希望した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

Demand for preimplantation genetic diagnosis based on one's chromosome analysis in childhood

庵前美智子<sup>1)</sup> 中野達也<sup>1)</sup> 松本由香<sup>1)</sup> 山内博子<sup>1)</sup> 太田志代<sup>1)</sup> 中岡義晴<sup>1)</sup> 森本義晴<sup>2)</sup>

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】

染色体分染法の臨床応用を開始した 1970 年代、染色体構造異常児の由来同定の為、家系構成員全員の染色体検査(検査)を実施することは珍しくなく、幼少時に健常な同胞が均衡型転座保因者(保因者)と同定されることがあった。また、日本産科婦人科学会(日産婦)は 2010 年に染色体異常が原因の遺伝性疾患を着床前診断(PGD)の対象に追加した。今回これらに適応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 来談時の主訴は、「同胞が重篤な不均衡型染色体異常症で自身も保因者である。保因者の意味や自身と挙児への影響、PGD の可否について知りたい。」であった。本家系も約 30 年前に家系内の検査を施行、片親及び健常な同胞が保因者と同定された。検査結果の重要性などの説明は受けておらず、保存もしていなかった。GC では主訴に基づき情報提供を行い、複数回の GC 後も夫婦の PGD 希望は変わらず、日産婦への申請・承認となった。夫の染色体核型 46,XY,t(12;13)(q24.31;q14,1)であった。また、入所施設の診断書から罹患者が、3:1 分離による過剰派生 13 番染色体が原因で重篤な臨床所見を示していると考えられたが、倫理的問題から罹患者の検査は行わなかった。

#### 【考察】

本症例より家系内に重篤な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り、流産歴に関係なく PGD の承認が得られることがわかった。PGD を希望して来談した夫婦には、流産歴だけでなく詳細な家系情報を聴取することが重要である。また、新たに保因者と同定され PGD を希望する夫婦には、検査結果の個人管理の重要性を伝えることが必要である。更に、遺伝医学が進歩した現在、保因者だけでなくその同胞、家族に対しても、遺伝情報の特性に十分留意し、配慮していくことは遺伝医療に携わる者の責務であると考えられる。