

第3回産科婦人科遺伝診療学会

O-47

兵庫、2017.12.15-16

生殖補助医療専門施設における単一遺伝子疾患の着床前診断

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

2004年単一遺伝子疾患(疾患)のデュシェンヌ型筋ジストロフィーに対する臨床研究が日本産科婦人科学会(日産婦)にて承認されたことで日本の着床前診断(PGD)が始まった。その後2006年適応が習慣流産既往のある均衡型転座保因者にも広がり、生殖補助医療専門施設でもPGDを実施するようになるがその対象は習慣流産に限られていた。

当院でも2010年より習慣流産のPGDを実施しているが、2014年筋強直性ジストロフィーの患者がPGDを希望して来院するまで疾患のPGDを申請したことはなかった。この患者に対しては、日産婦へPGD申請を行ったが承認を得ることができず、患者は国内の疾患のPGD実施施設へ転院した。

2015年PGDに対する見解が改定され、遺伝子解析を外部検査企業などに委託する場合の施設基準ならびに実施施設の要件が追加された。これを受け、国内の検査施設と共同研究体制を構築、2016年12月副腎白質ジストロフィーのPGDの承認を得た。

当院では疾患のPGDを希望して来談した夫婦には、初回来院の際、家系内の遺伝子検査結果を必ず持参するよう依頼し、夫婦の了解を得た上で、次回来院までに共同研究施設(施設)と解析の可否を検討している。検討の結果、解析可能と思われる変異であれば、施設、第3者機関(各1回)、当院遺伝カウンセリング(最低4回)を継続し、夫婦自身が意志決定を行う。並行して、施設では患者固有の遺伝子変異に対して事前検査を実施し検査方法を確定する。日産婦への申請には施設から検査方法報告書を添付している。

現在、関西各地より新たに7組の夫婦がPGDを希望して来院し、6組がPGDを申請又は、申請準備している。疾患のPGDの潜在的な希望者は国内各地にいると思われる。当院の現状を知ってもらうことで疾患のPGDが実施できる医療機関が増え、話だけでも聞きに行きたいと思っている夫婦ができるだけ均等にその機会を得られるようになることが望まれる。