

O-31

仙台（宮城） 2018.6.29-7.1

X 連鎖劣性遺伝疾患の着床前診断-保因者診断に対する夫婦の葛藤-

Preimplantation genetic diagnosis of X-linked recessive disorders - Shared decision making process of a couple during carrier diagnosis -

庵前美智子<sup>1)</sup> 中野達也<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】

副腎白質ジストロフィー（ALD）は、複数の病型を示す X 連鎖劣性遺伝疾患（X-Linked）で、小児大脳型は、発症後急激に症状が悪化し寝たきりになる。日本産科婦人科学会は重篤な遺伝性疾患の着床前診断（PGD）を症例毎に審査・承認しており、ALD も承認された疾患の 1 つである。

【目的】

出生前診断とは異なり、PGD では 10 個以下の細胞から解析を行う為、検査精度の観点より遺伝子変異を直接調べる直接法に加え、近傍の Short Tandem Repeat を調べる間接法の実施は不可欠である。その結果、X-linked では罹患胚だけでなく保因胚も同定される。承認後に PGD を実施した X-linked 保因者夫婦の検査結果による葛藤を報告する。

【症例】

妻 30 歳、夫 33 歳。妻の弟は小児大脳型 ALD に罹患、23 歳で死亡。弟の死後、妻は遺伝子検査を行い保因者であると同定された。結婚後自然妊娠し、出生前診断を希望したが受け入れてくれる施設がなく、男児と判明後妊娠 15 週で出産を断念している。その後、PGD 希望で当院を受診し他院での 2 回を含む計 6 回の GC 後、PGD が承認された。体外受精により得た 2 個の胚盤胞期胚に対して PGD を実施、結果は罹患胚 1 個、保因胚 1 個であった。申請前の GC では保因胚の移植は希望しない意向を示していたが、結果開示時は、保因胚の移植も希望すると決断されていた。しかし、結果開示後夫婦で再度熟考し、保因胚を凍結した状態で再度体外受精を行うことを希望された。

【考察】

本症例では、複数回の GC で夫婦の心情を言語化・明確化することで改めて相手の気持ちが判り、共通認識を持ち意思決定を行うことができた。夫婦の意思決定は二転三転しているようにも見えるが、苦悩の結果である。心情に寄り添い、夫婦の意思決定を尊重することが重要であり、その一つとして保因胚の開示や移植があると考えられる。今回、保因胚の移植は延期であり廃棄という最終的な意思決定をしたわけではなく、今後さらなる GC が重要であると考えられる。