

第 42 回 遺伝カウンセリング学会 学術集会

P-58

宮城, 2018. 06. 29-07. 01

演題名

流産組織の絨毛染色体検査から母体染色体構造異常が疑われた 1 例

A case of maternal chromosome structural abnormality which was suspected from villous chromosome analysis

著者名

阿江大樹¹, 庵前美智子², 井上朋子¹, 中岡義晴², 森本義晴¹

所属

¹医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

²医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

【背景】

流産後の絨毛染色体検査は、流死産の原因検索のみならず、次回妊娠を望む患者への不安の軽減や今後の治療方針を決定するうえで重要である。しかし、絨毛染色体検査において母体脱落膜による母体細胞の混入を完全に防ぐことは難しい。今回、当院での流産後の絨毛染色体検査において母体細胞の混入が疑われ、母体が染色体構造異常保因者であると考えられた症例を経験したため報告する。

【症例】

来談者は 34 歳女性（以下 CL）。初妊婦。当院にて体外受精胚移植により妊娠。胎嚢、胎児心拍確認後したが妊娠 8 週 4 日に心拍消失し稽留流産となった。その後インフォームドコンセントのもと、8 週 6 日で子宮内容除去術および絨毛染色体検査を実施し、結果は 47, XX, +16 [27] / 46, XX, inv(7)(q22q36) [3] であった。結果開示後の遺伝カウンセリング（以下 GC）では、16 トリソミーは胎児由来流産組織の検査結果で本流産原因であり、染色体異数性は誰にでも偶発的に起こる。一方、染色体構造異常結果は、母体細胞の混入と考えられることをまず伝えた。その上で母体の染色体構造異常は本人の健康状態に影響は与えないが、今後の治療において、卵子形成やリプロダクションへの影響、つまりこれまでの体外受精反復不成功や流産への影響が示唆される。しかし、今回の胎児由来組織には 7 番染色体正常核型の形成ができており、挙児獲得が出来ないわけではないと情報提供した。CL は GC を通し、「これまでの不安感や疑問点であった体外受精反復不成功の原因が少し分かった様な気がする。確定したわけでないがスッキリした。」と語られた。その後、CL は血液染色体検査を実施せず治療継続されることを希望された。

【考察】

母体の染色体構造異常が疑われる結果に対し、GC を行うことで CL の理解や不安の解消へとつながった。今後、CL の希望に合わせて血液染色体検査や妊娠後のフォローアップなど継続的な患者支援が必要であると考えらる。