

S7-4

横浜（神奈川）

着床前診断の遺伝カウンセリング

Genetic counseling of preimplantation genetic diagnosis

庵前 美智子

医療法人 IVF なんばクリニック

着床前診断（PGD）は、日本産科婦人科学会（日産婦）の見解により、実施にあたり遵守すべき条件が定められている。適応は、重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合（PGT-M）、および均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産、反復流産（PGT-SR）に限られる。また、遺伝情報を取り扱う遺伝医療にも位置づけられ、PGD 実施にあたり、実施施設における実施前、実施後の遺伝カウンセリング（GC）は必須である。

当院は、2010 年 12 月に PGT-SR、2016 年 12 月に PGT-M が日産婦に承認された生殖補助医療（ART）に特化した PGD 実施施設であり、全ての申請症例の GC を臨床遺伝専門医の指導のもとで、認定遺伝カウンセラーが担当している。GC は、遺伝的問題を抱えるクライアント（CL）に対して遺伝学的支援と心理的支援を行う。GC 担当者は適切な遺伝学的情報を分かりやすく提供することで、検査を希望するか否かの自己決定に寄り添う。又、検査実施後の個々の状況を理解し受け止めていく過程を共有し支持していく。検査結果は CL が生涯向き合っていかなければならないものであり、言うまでもなく CL や家族がどのような人生を構築し歩んでいくかに大きな影響を及ぼす。

PGD の GC は、遺伝学的検査の結果開示後に、PGD を自ら選択して来談した CL がほとんどである。CL の選択理由は非常に明確であり、PGT-SR の CL は「これ以上の流産をしたくない。繰り返させたくない。」と述べ、PGT-M の CL は「出生前診断での人工妊娠中絶は避けたい。」と述べる。しかし、CL の中には、遺伝学的検査結果を受け入れていないものもあり、結果を受け入れるよりも、早く PGD を受けたくないといけなく焦りを優先する症例も少なくない。

このような CL に対して、GC では PGD のメリット、デメリットを提示し、もう一度自己決定を促し支援する過程が重要と考える。PGD は自然妊娠し児獲得することができる CL に対しても ART を実施する。ART が侵襲的なリスクのある治療であることは否めず、経済的負担も少なくない。ART に不安を感じる CL も多く、ART 実施施設であるからこそできる情報提供とケアは非常に重要である。更に、PGD では極少数の細胞のみから検査を行うため、CL が受けた遺伝学的検査や出生前診断とはその検査方法や精度が異なり、高度な技術が要求されることなど分子生物学的な情報提供も不可欠となる。GC の回数を重ね、PGD の実施が現実味を帯びてくるにつれて、自身の遺伝学的検査結果を受け入れられるようになっていった CL も経験した。

当院における PGD の GC の具体的な症例を幾つか報告し、過渡期を迎えた日本の PGD を CL の立場から考えていきたい。