

第4回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会

P-71

東京, 2018. 12. 14-15

遺伝性疾患における着床前診断の適応は出生前診断より厳しいか？

中岡義晴¹、太田志代¹、山内博子¹、庵前美智子¹、森本義晴²

¹IVF なんばクリニック ²HORAC グランフロント大阪クリニック

(はじめに)

着床前診断は、重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子ならびに染色体異常を保因する場合と、均衡型染色体構造異常が起因すると考えられる習慣流産が対象となっている。その実施に関しては、日本産科婦人科学会（日産婦）の承認が必要になる。一方、出生前診断の適応には重篤な遺伝性疾患児の可能性や流産回数を問わない染色体異常保因者の他に、高齢妊娠などの染色体スクリーニングも含まれている。さらに、適切な遺伝カウンセリングによるインフォームドコンセントが得られれば施設が独自に適応を判断して実施することができる。今回、筋強直性ジストロフィ(DM1)の1例の着床前診断を通して、出生前診断との違いを考えてみた。

(症例)

症例は38歳女性、3経妊、2流産、1人工妊娠中絶。27歳の時にグリップミオトニアなどからDM1と臨床診断され、2回の初期流産後にDMPK遺伝子のCTGリピート数600-1200回と遺伝子診断された。着床前診断を希望し大学病院遺伝子診療部を受診するも、重篤な児の出産歴がないことから出生前診断が現実的と言われた。その後不妊症治療としての体外受精で成立した妊娠において、羊水検査により児のCTGリピートの延長を認め妊娠21週で人工妊娠中絶した。その後、同じ大学病院にて着床前診断を強く希望するも中絶となった児の重篤性が証明できないとして、着床前診断の適応とならないとされた。紹介された当院では日産婦から着床前診断の承認を得ることができた。

(まとめ)

着床前診断は出生前診断に比べて適応が制限されているものの、重篤な遺伝性疾患に関しては出生前診断と違いはないと考えられる。着床前診断は生殖補助医療を必要とする侵襲的検査である一方、人工妊娠中絶を防ぐことができる利点は大きい。生殖補助医療や遺伝的解析技術が進歩してきている現在、別の適応においても倫理面からは説明できない着床前診断と出生前診断の違いを考え直す時期に来ている。