

日本人類遺伝学会第 65 回大会

O11-1

Web 開催、2020.11.18-12.9

筋強直性ジストロフィーの着床前診断の適応に関する一考察

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 松岡麻理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

【背景・目的】

単一遺伝子疾患の着床前診断 (PGT-M) の実施は、日本産科婦人科学会 (日産婦) への申請、承認が必須である。審議は疾患ではなく症例毎に実施され、返却された症例認可証によれば、各症例における家系内での重篤性、疾患の原因遺伝子変異を疾患原因と考える上での妥当性、PGT-M の検査法と検査の有用性、実施施設、第三者機関での遺伝カウンセリングの実施状況などが審議されている。

筋強直性ジストロフィー (DM1) は DMPK1 遺伝子の CTG リピート数が伸長により発症し、母から子に遺伝した際に表現促進現象がおきやすい。しかし、リピート数から表現促進現象による伸長の程度や子の表現型を推定することは難しい。2017 年より当院で申請した DM1 6 症例の患者背景と審議結果を比較検討し、PGT-M の適応について考察する。

【結果】

6 症例の審議結果は承認 4 症例、非承認 1 症例、照会 1 症例であった。承認された 4 症例の DMPK1 遺伝子のリピート数は A : 100 回、B : 100 回、C : 180 回、D : 600-1200 回であり、E : 非承認、F : 照会となった症例のリピート数は共に 200 回であった。PGT-M 申請までの妊娠・出産歴は、A・B は先天性 DM1 児を出産、C は罹患児の妊娠・出産既往歴はなく、D は妊娠後の出生前診断で罹患児と診断され人工妊娠中絶を選択していた。E には妊娠・出産歴はなく、リピート数が 200 回では先天性 DM1 罹患児出生のリスクが低いというのが非承認の理由であった。F は先天性 DM1 児を出産しているが児の発育、発達状況について日産婦より照会があった。

【考察】

リピート数が 100 回でも重篤な先天性 DM1 児は出生している。また、出生前診断後の人工妊娠中絶は疾患特性からリスクが高く、人工妊娠中絶において輸血を必要とするほどの大量出血した症例もあった。母体保護の観点から、リピート数で先天性 DM1 児出生のリスクが低いと考えるのではなく、リピート数の伸長は先天性 DM1 児出生の可能性があるとし、PGT-M を懇願する患者の希望に沿うことはできないだろうか。