

単一遺伝子疾患に対する着床前診断における妊娠後の出生前診断

Prenatal diagnosis after preimplantation genetic testing for monogenic diseases

中岡義晴¹⁾ 庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 太田志代¹⁾ 山内博子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

【目的】単一遺伝子疾患に対する着床前診断（PGT-M）は日本産科婦人科学会（日産婦）の承認のもとに実施されている。実施施設および第三者機関での遺伝カウンセリングを必要とし、実施施設においては PGT-M の内容や解析の正確性などについて夫婦が理解できるまで複数回の遺伝カウンセリングを行っている。今回 PGT-M によって妊娠または出産した夫婦の妊娠後の出生前診断実施について検討した。

【方法】2017 年から 2021 年までの間に、日産婦承認後の PGT-M により妊娠継続または分娩に至った症例 11 例を対象とした。遺伝子解析に関して、藤田医科大学で遺伝子変異に対する直接法と short tandem repeat を用いた間接法により確実に解析可能であることを事前に確認した後に、PGT-M を実施した。直接法と間接法の解析結果の一致した胚を正確に診断ができた胚とし、不一致の胚に関しては再生検・再解析を行った。妊娠後当院の卒業前に、少なくとも 1 回の遺伝カウンセリングを行った。対象 11 例の内訳は、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）4 例、副腎白質ジストロフィー（ALD）2 例、筋強直性ジストロフィー（DM1）2 例、ペルオキシソーム病（PBD）、ウォーカー・ワールブルグ症候群、脊髄性筋萎縮症各 1 例であった。

【成績】遺伝子検査と染色体検査を羊水検査で受検した症例は 3 例で、DM1 の 1 例と胎児の性別が男児と判明した X 連鎖劣性遺伝疾患の DMD, ALD 各 1 例であった。高齢を理由に、42 歳の PBD は絨毛検査（染色体）を、また 36 歳の DMD は NIPT を受検した。残り 6 名は出生前診断を受検しなかった。出生前診断を受けた症例すべてに異常は認められなかった。

【結論】PGT-M 実施前後での十分な遺伝カウンセリングにより、遺伝子検査の出生前診断を希望した症例は 30%に満たなかった。ただ、年齢の要因から染色体検査の出生前診断を希望した症例が約半数認められたことから、PGT-M に異数性検査併用を可能とする必要性が示唆された。