

O9-1

神奈川 2021.10.13-16

筋強直性ジストロフィーの着床前診断を考える

Consider about preimplantation genetic testing for monogenic of Myotonic Dystrophy Type 1

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 松本由香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

【目的・対象】

当院では 2017 年以降、単一遺伝性疾患の着床前診断 (PGT-M) を実施している。日本産科婦人科学会に申請、承認され、PGT-M を実施した筋強直性ジストロフィー (DM1) 5 症例を後方視的に振り返り、DM1 の PGT-M について検討する。

【結果】

全ての症例において罹患者は女性であり、疾患原因である DMPK1 遺伝子の CTG リピート数は 100 回から 1200 回であった。臨床症状の聞き取りではすべての患者が自覚症状を訴えたが、生活に支障があると感じている人はいなかった。全員が当院来院前に不妊治療を受けており、3 症例は先天性 DM1 児の出産を機に自分が罹患者であることが判明している。1 症例は出生前診断で罹患者と診断され人工妊娠中絶を選択していた。残りの 1 症例は、同胞が DM1 と診断されたことから遺伝学的検査を受け DM1 であることが判明した。PGT-M の治療成績は、すべての症例で検査可能胚の獲得はできたが、1 症例は複数回採卵を行うが移植可能胚が獲得できず治療終結となった。移植した 4 症例のうち、2 症例は妊娠が成立せず治療終結となった。妊娠した 2 症例は、治療開始時に妊娠後の周産期管理が行ってもらえることを確認した施設にて慎重に経過を診ていたが、共に早期入院となり 28 週、31 週での出産となった。

【考察】

DM1 は、当院で PGT-M を実施した疾患の中で唯一母体が罹患者であった。患者は、DM1 と確定診断されてはいるが、日常生活に不自由はなく、神経内科などの専門家の定期受診はしていなかった。また、疾患が妊娠、出産に影響を及ぼしている可能性があるとは考えてはいなかった。更に、妊娠後の周産期管理には様々な問題を抱えることが予想されたが、患者自身に不安や危機感はあまり感じられなかった。DM1 罹患者に対して PGT-M を行う際には、生殖補助医療施設のみではなく、患者への専門家による医学的情報の提供、妊娠後の周産期管理施設との連携など、多領域の施設が共同して患者に対応していく必要があると考える。