

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】

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。PGT-Mを実施し妊娠に至ったカップルの出生前遺伝学的検査に関する考え方を、周産期施設転院時の面談と出産後の電話インタビューから後方視的に検討した。

【対象】

日本産科婦人科学会の承認が得られ、PGT-Mにより妊娠した11症例。

【結果】

カップルは出生前検査を考えるにあたって、遺伝性疾患の原因遺伝子を調べる遺伝子検査と、染色体検査を明確に区別して考えることができていた。11症例中3症例が遺伝子検査を希望し、同時に実施可能な染色体検査も受けた。1症例は過去に罹患児を妊娠し人工妊娠中絶を選択した既往があった。また、2症例はX-Link疾患であり、男児であれば遺伝子検査を希望、移植胚は共に男児胚と開示したため、遺伝子検査を受けることを選択した。このうちの1症例は、次の第二子の妊娠において、移植胚は女児胚であると開示したために、遺伝子検査は希望しなかった。

8症例は遺伝子検査を希望しなかったが、6症例で染色体異常については不安を表出し、最終2症例が染色体検査を受けた。PGT-M実施後に遺伝子検査、染色体検査ともに希望しないという意思表示をした症例は2症例のみであった。

【考察】

PGT-M実施においては、その前後で複数回の遺伝カウンセリングを行い、検査方法、精度、限界などの情報提供を実施している。その中でカップルの知識や理解は深まり、妊娠後には遺伝子検査に対しては迷うことなく、明確な意思表示ができるようになっていたと考えられる。一方、母体年齢などから染色体異常に関しては11症例中9症例が不安を表出した。PGT-Mでは生検細胞から得られたDNA産物を用いて遺伝子検査だけでなく染色体検査も可能であり、染色体検査が併用できればカップルの妊娠後の不安を軽減することができると思われる結果であった。