

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）申請時の児の病状確認に関して

Consideration about confirming condition of the child, attending to apply the Preimplantation genetic testing for monogenic (PGT-M)

庵前美智子¹⁾ 中野達也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

【はじめに】

当院では 2017 年以降、重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）を実施している。PGT-M を申請した症例において、審議にて照会や条件付き承認となり、児の病状確認を求められた 2 症例について報告する。

【症例 1】

デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）家系内発端者の変異バリエントが過去に報告がなかった症例である。日本産科婦人科学会（日産婦）申請後、発端者の症状に加え、筋生検の結果の詳細について提出することとの照会があった。筋生検結果の提出は医学的検知から必要であるが、DMD であることを考慮すれば、照会時 4 歳の発端者に日常生活に支障が出るような病状が出ていることは少ない。その状況で病状を照会されたことにより、両親から児の今後に対して不安の表出があった。

【症例 2】

第一子が小脳失調精神遅滞平衡感覚障害症候群（CAMRQ4）と診断された症例である。日産婦からは生まれてくる児の重篤性を示す臨床症状を記載した文書を提出することを条件に承認された。本疾患は、稀少疾患であるため同じ変異バリエントを有する児の出生後の経過を過去のデータから探すことは不可能に近い。児の出生からの療育記録などを確認、現状を詳細に報告し、日産婦の判断を仰ぐこととした。療育記録の確認時、両親は日々の児の様子はいろいろ変わるが、記録で見えてしまうと成長が感じられないとの気持ちを吐露された。

【考察】

PGT-M は症例毎に日産婦の審査、承認が必要である。また、疾患状況の確認は審議するにあたり重要であり、重篤性の判断が非常に難しいことは理解できる。児を愛しみ育てつつも、次子にたいして PGT-M を希望する両親に対して、申請の過程で既に十分認識している児の子後や病状を再確認させてしまうこともある。PGT-M は、ここまでしないと希望してはいけないものなのかという発言もあった。本年 4 月見解改定にあたり、当事者の考えや気持ちに配慮した審議が行われることが望まれる。