

PGT-M 希望夫婦からわかった海外での遺伝性疾患キャリアスクリーニングの問題点
Problems with genetic disease carrier screening abroad revealed from a couple seeking PGT-M

中岡義晴¹⁾、庵前美智子¹⁾、藤原奨¹⁾、山内博子¹⁾、森本真晴¹⁾、勝佳奈子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】

当院では 2016 年より着床前遺伝学的検査 (PGT-M)を開始し、実施症例数は増加傾向にある。海外在住時に、夫婦の遺伝性疾患キャリアスクリーニング(以下スクリーニング)で異常を認めなかったものの、福山型筋ジストロフィー児出生を契機として PGT-M を希望されている夫婦を紹介する。

【症例】

妻：36 歳、夫：37 歳。妊娠歴は 1 妊 1 産。既往歴には特記すべきことなし。米国在住時に夫婦で受検されたスクリーニング(Horizon274 panel, Natera 社)では異常は認められなかった。また、妊娠後に実施した NIPT でも異常は認められず、妊娠 36 週で 2865 g の男児を出生した。児は哺乳力低下、筋力低下が認められたが、米国では診断がつかず、日本帰国後に福山型筋ジストロフィーと診断された。遺伝子型は FKTN 遺伝子のレトロトランスポゾン挿入変異ホモ接合であった。妻は日本で児の療育をし、夫はアメリカに在住であったが、PGT-M 希望にて当院受診した。

遺伝カウンセリングは妻来院のもと夫にはオンラインで実施した。PGT-M 申請に必要な夫婦の保因者検査は妻の血液および米国から輸送した夫の唾液により実施し、夫婦共に FKTN 遺伝子のレトロトランスポゾン挿入変異ヘテロ接合と診断された。現在日本産科婦人科学会に PGT-M 申請を行っている。

【考察】

ご夫婦は米国でスクリーニングを受ける際に、遺伝性疾患の種類や精度などの十分な遺伝カウンセリングを受けていなかった。受検したスクリーニングのパネルには FKTN 遺伝子は含まれていなかった。我が国でもスクリーニングに関しては 2017 年に、関連団体が連名で科学的・倫理的な観点から実施に懸念を表明している。海外だけでなくわが国でも広がってきているスクリーニングは、採血のみで容易にできる検査だけに実施に関する検討および実施制度の構築が望まれる。