

第 49 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会

一般口演 遺伝カウンセリング 5

日程：20250801-20250803

演題番号：O-102

発表 形式：口頭発表

会場の都市名： カナモトホール（札幌）

ART 困難症例に対する全エクソーム解析による不妊責任変異同定に向けた遺伝カウンセリングの適応と意義

小林 亮太¹⁾ 福田 愛作¹⁾ 佐古 悠輔³⁾ 柳原 玲³⁾ 稲垣 秀人³⁾ 倉橋 浩樹³⁾ 森本 義晴²⁾

1) IVF 大阪クリニック 2) HORAC グランフロント大阪クリニック

3) 藤田医科大学 医科学研究センター 分子遺伝学研究部門

【背景】不妊症の中でも複数回の体外受精にも関わらず妊娠成立しない生殖補助医療（ART）困難症例は治療選択に難渋する。近年、一部の ART 困難症例の原因として単一遺伝子バリエーションが報告されているが、有効な治療法は存在しないため ART 施設において不妊原因遺伝子を同定する試みは少ない。今回、我々は ART 困難症例に対し全エクソーム解析による不妊責任変異の同定（本検査）を行い、陽性例および陰性例の遺伝カウンセリング（GC）を経験したので報告する。【対象】2023 年 4 月から 2024 年 4 月までに本検査の情報提供を実施し GC を希望した ART 困難症例 7 例を対象とした。全例出産歴はない。なお、本検査は藤田医科大学医学研究倫理審査委員会の承認を得て実施された。

【結果】初回 GC で詳細な情報提供を行い全例が本検査に前向きであった。CG 後、7 例中 1 例は本検査を希望しなかった。その理由は「検査の費用と期間、結果が治療につながらない」であった。本検査を実施した 6 例の平均年齢は 35.0 ± 5.1 歳、平均採卵回数は 11 ± 4.6 回、検査の結果、陽性が 2 例、VUS が 1 例、陰性が 3 例であった。陽性 2 例では結果開示直後は精神的なショックが大きく、過呼吸や流涙を認めた。複数回の診察、看護師面談、GC を実施し、最終的に 2 例とも結果を受け入れ、ART による治療を終結した。一方、VUS と陰性の 4 例は結果を聞き安堵し ART 治療を継続しているが、現在のところ妊娠には至っていない。【まとめ】ART 困難症例は複数回の治療により肉体的・精神的・経済的な負担も重いため原因を知りたいとの思いが強く本検査への受け入れは良好であった。一方、遺伝学的不妊原因が確定した時のショックは本人の想定より大きく、結果開示には慎重な対応とその後のフォローアップ体制が重要である。保険化による体外受精の広がりとともに ART 困難症例も増加している。このような検査の情報提供や結果開示の方法、GC についての早急な整備が必要と考える。