

OS-1-4

名古屋 2026.3.6-7

常染色体潜性遺伝性疾患罹患児の療育と次子希望の際の選択肢
ー着床前遺伝学的検査の遺伝カウンセリング記録からの報告ー

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 小西晴久¹⁾ 門上大祐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

【緒言】常染色体潜性遺伝性疾患罹患児(AR 児)を療育する夫婦が、次子は AR 児ではない子をとった際、出生前遺伝学的検査(出生前検査)の情報提供をされることが多い。出生前検査は妊娠後の検査の為、その結果から人工妊娠中絶を選択せざるを得ないことがある。一方、着床前遺伝学的検査(PGT-M)は、様々な理由から一般的な選択肢とは言い難く、情報提供すらされていないことも多い。AR 児を授かり PGT-M を選択した症例を報告する。

【症例】第一子は出生後半年から発達遅滞を指摘され、20 カ所以上の医療機関を受診したが、原因究明には至らなかった。6 年後 IRUD にて病的バリエーションが同定され AR 児であることが判明、同時に両親がその保因者であることが判明した。第一子は頸定未獲得、発語なしであった。夫婦は次子希望の相談の為に複数の施設を受診、いずれも出生前検査の提案のみであった。最後に来談した施設で初めて PGT-M を提案、当院に紹介された。夫婦は6 年かかりやっと第一子の病気の原因が分かったが、それで何ができるのか、次子はどうしたらいいのかなどは聞かなければ何も教えてはもらえなかったと言われ、人工妊娠中絶を伴う出生前検査には強い抵抗感を示した。卵だから選択をして良いのかわからないがと言われつつも PGT-M を希望、承認後体外受精を行い第二子出生に至った。

【結語】夫婦には疾患に対して疎ましいという思いはあっても、第一子を疎ましいと思う気持ちは微塵も感じられなかった。それが出生前検査に対する強い抵抗感に繋がっていたと考える。AR 児を療育する夫婦の二人目は同じ病気ではない子をとる気持ちに対して、疾患原因究明のための遺伝学的検査提案時や結果判明後には、その結果で何ができるのかも含め情報提供する必要がある。夫婦の次子希望に対しては、出生前検査だけでなく、PGT-M の選択肢があることを情報提供できる環境整備が望まれる。