

第 59 回 日本生殖医学会

東京、2014.12.04-05

着床前診断に関する遺伝カウンセリング

北川 尚子

医療法人 三慧会 IVF なんばクリニック 統合医療部門

抄録： 着床前診断(以下、Preimplantation genetic diagnosis: PGD)は、8 細胞期胚や胚盤胞期胚から 1 割球～数細胞を採取し、取り出した細胞について、遺伝学的検査を行い、目的とする結果をもった胚のみを胚移植する方法である。我が国の PGD は、日本産科婦人科学会の「着床前診断」に関する見解(2010 年 6 月改訂)に従い、臨床研究として行われている。その適応は重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合に限られ、均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産(反復流産を含む)も対象とするとされている。PGDを実施するには、日本産科婦人科学会へ 1 例ずつ症例を申請し、同会の審査を経て許可を受ける必要があるが、その申請、許可には PGD 実施施設でのカウンセリングおよび第三者機関での十分な専門的遺伝カウンセリングが必要である。

当院では、反復流産または習慣流産の既往のある均衡型染色体構造異常保因者(以下、保因者)への PGD を行っている。当院の調査では、PGD 申請に至った夫婦は、1 回あたり約 1 時間 30 分の遺伝カウンセリングを、平均 2.0 回受けていた。代表的な遺伝カウンセリングのタイミングは、流産絨毛染色体検査結果の返却時、夫婦染色体検査結果の返却時、PGD の申請希望の表明後である。生殖補助医療施設での遺伝カウンセリングの主なテーマとしては、『不妊、流産、先天異常と染色体・遺伝子・DNA』『数的異常と年齢』『構造異常と夫婦染色体検査』『流産と不育症とその検査』『生殖補助医療の影響』『出生前診断』『家系内の疾患』があげられる。通常は、以上のテーマの中から、夫婦がその時に最も重要視しているテーマに沿って、情報提供しているが、PGD に関する遺伝カウンセリングでは、これらのテーマのほぼ全てが関係しており、情報提供のみでも複雑で理解に時間を要することが多い。そのうえ、流産という夫婦にとって大きな体験の中で保因者がどちらか特定されるため、夫婦間で今後の治療方針の希望が異なったり、お互いへの思いが変わったりするなど、遺伝カウンセリングのなかで変化がみられることもよくある。遺伝カウンセリングでは、情報の正確な理解への支援とともに、夫婦間の思いのすり合わせや治療方針の合意に向けて援助し、待つことを大切にしている。一方、他院での夫婦染色体検査受検や遠方在住などで、十分な遺伝カウンセリングの機会を持ってない場合や PGD 実施後のフォローは、まだ十分でないのが現状である。今回のシンポジウムでは、PGD の遺伝カウンセリングの実際と今後の課題を発表したい。