

フロール通信

2024年3月11日

## ゲノム医療、とくに NIPT について-第9回日本産科婦人科遺伝診療学会参加報告-

2023年12月15日・16日名古屋市に於いて第9回日本産科婦人科遺伝診療学会が開催され、参加してきました。

ゲノム医療の進歩は目覚ましいものがあり、2023年6月には国会で「ゲノム医療法」が可決・成立しました。我々生殖医療専門医にとっても cell-free DNA を用いた非侵襲性出生前遺伝学的検査 (NIPT) や、胚盤胞の生検による着床前遺伝学的検査 (PGT) など、遺伝医療・ゲノム医療は臨床の場に深い関わりがあります。

NIPT は妊娠9-10週以降に母体血を採取したのち、血漿を分離しそこから cell-free DNA を抽出・解析し、胎児がダウン症候群、18、13トリソミーの可能性を検査するものです。結果は、「陰性」または「陽性」で開示されます。「陽性」の場合は羊水検査で確認する必要があるため、NIPT は非確定的な検査という位置づけです。

現在では、日本医師会で認証された施設で遺伝カウンセリングを行ったのち実施されています。遺伝カウンセリングにおいては、情報提供だけでなく、妊婦・パートナーのみならず胎児を含めた3者の立場を考え、自律的な選択ができるような支援が重要となります。みなさんご存じと思いますが、認証を受けていない施設でも検査は行われているようですが、カウンセリングが十分に行われていない可能性があります。そのあたりは大変心配になる部分であります。

学会では NIPT の他に、家族性乳がん・卵巣がんに関する講演もありました。BRCA1、2 という遺伝子に変化があるとがんの罹患率が上昇します。顕性遺伝ですので1/2の確率で次の世代に引き継がれます。母親に遺伝子の変化があった場合、妊娠を希望する女性が乳がん・卵巣がん罹患するリスクや、自身が遺伝子変化を有しているとお子さんに遺伝する可能性があります。我々生殖医療専門医は、そのような患者さんに対して情報提供を行えるよう、遺伝医療に関する十分な知識を有することが必要です。

最後に、当院でも NIPT を実施できるよう準備をしております。新潟大学産婦人科の許可や日本医師会の認証が必要となりますが、秋くらいに開始したいと考えています。

院長 菅谷 進