**第三者遺伝カウンセリング報告書**

**提出時は，青字の記載例をすべて削除すること**

|  |  |
| --- | --- |
| 申請症例の遺伝性疾患名 |  |
| PGT-M実施施設 |  |
| 第三者遺伝カウンセリング  担当医師名 |  |
| 遺伝カウンセリング実施場所 |  |
| 日　　　時 | 西暦　　　　年　　月　　日　　時〜　　時（計　　時間） |
| 担当医師以外の  遺伝カウンセリング担当者名（職種） |  |
| 遺伝カウンセリングの内容 | |
| (1) 遺伝カウンセリングに至る経緯，実施施設の遺伝カウンセリングの内容の確認  1) クライエント：34歳の女性（クライエント妻）と，その37歳の夫（クライエント夫）  2) 妊娠出産歴：G2P2  3) 発端者の経過と来談の経緯：第1子は妊娠28週で死産．  第2子（発端者）は妊娠32週6日 緊急帝王切開で出生，重症新生児仮死にてNICUに入院．  挿管・人工呼吸器管理となり月齢8か月で退院．月齢10か月時に〇〇○症候群と確定診断．  3歳時の発達は，粗大運動・微細運動ともに月齢5〜7か月程度，知的発達は12か月程度，日常生活は全介助（胃瘻，CPAP）．上気道感染を契機に3歳10か月で永眠された．  4) 発端者・保因者の遺伝学的検査の実施状況：染色体G分染法 46,XY, 遺伝性肝疾患遺伝子パネル検査，ミトコンドリア病遺伝学的検査：異常なし．トリオエクソーム解析：〇〇○遺伝子バリアント（NM\_xxxx.x: c.1234A>G）あり〇〇○症候群と診断，クライエント妻にも同バリアントあり．第1子の遺伝学的検査は行われていない．  5) 第三者カウンセリングに至る経緯とクライエントの考え：  クライエント妻は自身が保因者であったことに強いショックを受けたが，発端者男児が他界後に次子を希望する気持ちが強くなり，A大学病院遺伝診療科を受診．出生前遺伝学的検査やPGT-Mについての情報提供を受けた．クライエント夫婦は同疾患のある子どもの養育が困難と考え，さらに第1子の死産時の経験が非常に辛く妊娠中絶は考えられず，PGT-Mを強く希望するに至った．A大学病院産婦人科でのPGT-Mを希望され，第三者遺伝カウンセリングの目的に当院に来談された．  (2) 情報提供の内容　（具体的に記載する）  1) PGT-Mの意義：クライエント妻が保因者であることについて，クライエントの理解の確認  PGT-Mの対象疾患についての理解の確認  2) PGT-Mにおける検査内容：  一般的なPGT-Mの流れについての理解．〇〇○症候群では，男児で1/2の確率で罹患となり，女児で1/2の確率で保因となるが，保因者女性は健康でPGT-Mの対象とはならないことの理解の確認．PGT-Mのメリット，デメリットについての確認．  3) PGT-M以外の選択肢について：自然妊，あるいは生殖補助医療を利用して妊娠を目指す．  出産後に児の遺伝学的検査を行う方法，絨毛検査にて出生前遺伝学的検査を行う方法について.  4) 対象疾患における社会的な支援体制：希少疾患のため当事者支援団体はないが，小児慢性特定疾病による医療費助成，育成医療などが利用可能．  5) PGT-Mにおける倫理的課題：  (3) カップルが着床前遺伝学的検査を受ける場合，受けない場合について  クライエント夫婦は，PGT-Mが受けられない場合には妊娠はしないことを決めている．  (4) クライエントの理解・受け止め，遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援等（具体的に記載する）  クライエント妻：「（発端者男児は）生まれてから入院している方が長くて，3歳すぎて少し落ち着いたと思ったら，急に具合が悪くなってあっという間に亡くなってしまいました．親らしいこともしてあげられなかったと思います．自分のせいだってことは分かっていますが，2人も子どもを亡くすなんて，本当に辛いです．最初の子の死産の時も辛かったので，あんな思いはしたくないと思っています．PGT-Mが出来ないなら，子どもは望みません」  クライエント夫：「妻が悪いとは思っていません．子どもについては，自分も妻と同じ考えです」  　クライエント妻は自身が保因者であったことに対する自責の念が強く，認定遺伝カウンセラー，遺伝看護専門看護師とともに語りを傾聴し，心理支援に努めた．クライエント夫婦は，妻の実母のサポートを得ながら発端者男児を養育していたが，実母は〇〇病に罹患し他に頼れる家族はなく，同疾患のある子を養育することは困難であると考えている．  アセスメント：  クライエント夫婦はPGT-Mに関するA大学病院生産婦人科医師の説明，A大学病院遺伝科での遺伝カウンセリングの内容を正しく理解しており，PGT-Mの限界とデメリット，PGT-Mにおける倫理的課題についても偏りのない内容で十分に理解していた．クライエント夫婦は，提供された遺伝カウンセリングの内容に対して，自らの意思で判断を行っていることを確認した．夫婦ともに落ち着いた姿勢で当院での遺伝カウンセリングを受けられ，不安の表出はなかった． | |
| 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査についての意見 | |
| 疾患重篤性に関して審査対象となりうると考える理由：  （成人に達する以前に生存が危ぶまれる状況ではないが，日常生活を強く損なう症状が出現する疾患であることの説明など）  〇〇○症候群は，〇〇○遺伝子の病的バリアントに起因するX染色体潜性遺伝（劣性遺伝）形式の疾患である．罹患男児は発達の遅れ，顔面を含む全身の筋緊張低下，哺乳・嚥下障害，呼吸障害，大頭，特徴的な顔貌，関節拘縮，側彎などの症状を示し，乳児期から３歳頃までの発症が多い．重症例では重度の発達の遅れと知的障害を有し，定頸不能，有意語獲得なし，経口摂取不能で全介助が必要となる．世界でも報告は少なく，疾患修飾薬はなく対症療法のみとなる．発端者男児は症状が重度で，次子が同じバリアントを有する場合，同様の臨床経過を辿る可能性が高いと考えられる．  「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり，生存が危ぶまれる状況になり，現時点でそれを回避するために有効な治療法がない」重篤な遺伝性疾患に該当し，PGT-Mの適応であると考えられる，  臨床背景に関して審査対象となりうると考える理由：  発端者男児を養育する中で，クライエント夫婦には非常に大きな負担があり，さらに現在の家族の状況から，同疾患のある児を養育することは困難である．クライエント妻は第１子の死産時の経験が非常に辛く，出生前遺伝学的検査を受けた後の妊娠中絶は受け入れらないと考え，PGT-Mを強く希望している． | |

　　　　年　　月　　日

所属施設名：

氏名（署名）：

連絡先メールアドレス：

**第三者遺伝カウンセリングにおけるチェックリスト**

□ PGT-Mの意義に対する理解の確認

□ PGT-Mにおける検査内容についての理解度の確認

□ PGT-M以外の選択肢についての理解の確認

□ 児が重篤な疾患を持って生まれてきた場合の社会的支援についての理解の確認

□ PGT-Mにおける倫理的課題ついての理解の確認

□ PGT-Mの実施にあたり自律的な意思決定がなされたかどうかの確認

□ PGT-Mの実施にあたり不安の有無の確認

※遺伝カウンセリングを行った項目にチェックを入れること