

遺伝カウンセリングの最前線

② 周産期領域

北大病院臨床遺伝子診療部

小島崇史
山田崇弘

栗田有花（産科）

「主婦診所」が壁邊に立地する。

1年8月現在 田中

出生前に行われる遺伝学的検査および診断に「する見解」を遵守して施。ここでは、染色体異常を中心とした出生前にについて紹介します。

リンク（うど初回方アンサ
リングは月50件程度）を行つています。

ングではなく、そもそも
クライエントが出生前診
断に何を望んでいるの
か、それぞれのクライエ
ントにとっての出生前診
断の意義はどこにあるの
か、仮に望まない結果で

音波スクワードング
TDS)、超音波と吐
清マーカーを組み込
た combined te

FNIPI 超トを確定検査とし
トを確定検査とし
血検査と羊水検査を
せおり、クライエン
せ、景やニーズにあわ

案を行つてし
他にも特定の
象とした出生事
断については此
トの背
せた提
床遺伝子診療部
上、倫理委員会
得た上で慎重に
り、これまで数
回二ついてす。

疾患を対
遺伝子診
大病院臨
の討議の
の承認を
行つてお
多くの疾

いて「出生前診断」が遡けて通れない存在となっていますが、北大病院産科では2007年から遺伝出生前診断外来を開設し、染色体疾患を念頭に置いた出生前診断、特定の疾患を対象とした出生前遺伝子診断、習慣流産に対する遺伝学的検査に加え、症例は限られます。が着床前診断の相談にも応じています。

認定遺伝カウンセラー1人で遺伝カウンセリングと染色体疾患の非確定的検査と確定検査（羊水検査・絨毛検査）を行っています。出生前診断にあたっては日本医学会の定める「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」と日本

日本語版
1年8月末
に2500組のクライエントに対し遺伝カウンセリングを実施しました。特に母体血中胎児DNAを用いた無侵襲的生前遺伝学的検査（NPT）が導入された13年4月以降は社会的な関心の高まりもあって来談されるクライエントが増し、現在では毎月10件ほどの遺伝カウンセ

かし、特に妊娠初期における出生前診断には結果によって妊娠継続の意図にも影響を与える可能性があり、いずれの場合も出生前診断の意義とそのための検査の位置付けなどに対しても十分な理解がなければクライエントが適切な意思決定を行うことは困難です。

ふと考へているのなら、時間を見て丁寧に話し合い、一緒に考へていよいよ、というスタンスをとつています。

当院における出生前染色体検査の流れ

