

次世代シーケンサーによる染色体解析の有用性を確認できた相互転座の着床前診断 1 症例

中岡義晴、門上大祐、阿部恭子、北野裕子、高矢千夏、勝佳奈子、山内博子、伊藤啓二郎、中野達也、松本由香、庵前美智子、森本義晴 1

IVF なんばクリニック

1 HORAC グランフロント大阪クリニック

【目的】

染色体異常に対する着床前診断 (PGD) に次世代シーケンサー (NGS) が海外では広く応用されるようになってきている。NGS 法の特徴は、array comparative genomic hybridization (CGH) 法と比較し、同程度の解像度であるものの高精度であるとされている。今回、再生検を含め 2 度の CGH 法による染色体解析において、異常と考えられるが解析不十分な検体に対して、NGS 法により明確に解析することができた PGD1 症例を経験したので報告する。

【症例】

妻 34 歳、夫 36 歳。自然妊娠にて 2 回の流産既往。他院での不育検査で妻に染色体転座 46, XX, t(2;4)(q22;q23) を認めた。日本産科婦人科学会の承認の後に、PGD は外部検査機関において CGH 法による解析で行った。

卵巣刺激は Antagonist 法を用い、採卵数 21 個、ICSI 実施後発育した 11 個の形態良好胚盤胞を生検した。解析結果の得られた 10 個すべてが異常であった。1 個の解析結果は多発染色体異常と診断されたが、異常部位を正確に判定するには不十分な解析データであった。生検検体不良の可能を考慮し、再度生検して CGH 法による解析を行ったが同様の結果であった。また、残り 9 個のうち 3 個の胚には、転座部位に関係しない 4 番染色体 p15. 1p16. 3 の欠失が診断された。CGH 法での解析結果はすべて異常であったが、参考のために CGH で用いた全ゲノム増幅産物を用いて NGS で再度解析を外部検査機関に依頼した。解析不十分な結果を示した胚は転座染色体に起因する異常と明確に解析でき、また、4 番染色体 p15. 1p16. 3 の欠失と診断された 3 個の胚も、4 番染色体 p16. 3q22. 2 の欠失で切断部位に一致することが判明した。

【結論】 同一の全ゲノム増幅産物を用いた NGS 法と CGH 法とのデータ比較から、明らかに NGS 法の精度が高いことが判明した。正確な染色体診断をするためには、CGH 法から NGS 法へ解析方法の移行が必要であると考えられる。