

第 61 回日本生殖医学会学術集会

0-100

神奈川県 2016. 11. 3-4

染色体転座症例における array comparative genomic hybridization 法と比較した次世代シーケンサー法の有用性

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

医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

【目的】正確性の高い解析結果が得られるとして、次世代シーケンサー（NGS）を利用した着床前診断（PGD）や着床前異数性スクリーニング（PGS）が、海外で急速に広まっている。今回、相互転座の 1 症例において、array comparative genomic hybridization（CGH）法を用いた染色体解析により全胚が異常との診断を得たが、一部の胚で解析データが不十分と考えられたために、保存している全ゲノム増幅産物を用いて NGS 法による再解析を行い、両者の結果を比較検討した。

【方法】2 回の流産既往のある相互転座 46, XX, t(2;4)(q22;q23) 症例に対し、日本産科婦人科学会の承認後 CGH 法による PGD を実施した。刺激アンタゴニスト法による卵巣刺激後に得られた卵子を ICSI し、培養後に良好胚盤胞に達した 11 個を生検し、CGH 法による染色体解析を外部検査施設に依頼した。1 個は異常であるが解析十分なデータとは考えられず、再生検を行い CGH 法で再解析した。また、NGS 法は CGH 法を実施した同一の全ゲノム増幅産物を用いて外部検査施設に依頼した。

【結果】CGH 法および NGS 法において染色体解析結果の得られた 10 個はすべて異常であり、胚単位における一致率は 100%であった。全染色体 240 個で見ると、正確に診断できなかった染色体を含め 16 個の染色体(6.7%)で異なる結果を示した。再生検した 1 個の胚は、CGH 法による再生検後の解析結果も同様に解析不十分と考えられたが、NGS 法では転座部位の不均衡を明確に解析できた。また、4 個の染色体に関しては、CGH 法による解析結果が転座切断部位とは異なる切断点による不均衡型異常であったが、NGS 法では転座部位に一致した切断点による不均衡型異常と診断できた。

【結論】同一の全ゲノム増幅産物を用いて CGH 法と NGS 法による解析データを比較することにより、NGS 法の感度が高いことが判明した。以上のことより、NGS 法による染色体解析は PGD の正確性を高めることが示された。