

O-164

神奈川、2016.11.03-04

着床前診断実施施設における流産絨毛染色体検査により夫婦の均衡型転座保因が判明した症例の治療転機

庵前美智子<sup>1)</sup> 中野達也<sup>1)</sup> 松本由香<sup>1)</sup> 山内博子<sup>1)</sup> 伊藤啓二郎<sup>1)</sup> 中岡義晴<sup>1)</sup> 森本義晴<sup>2)</sup>

1) 医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

2) 医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

### 【目的】

当院では流産原因精査は次回以降の治療に繋げることができると考え、インフォームド・コンセント(IC)を得られた希望者に流産絨毛染色体検査(絨毛検査)を実施している。絨毛検査実施患者には検査結果に関する情報提供を遺伝カウンセリング(GC)によって受けるシステムを整えている。GCでは絨毛検査結果について患者の治療歴に応じた情報を提供し、その後の治療方針選択の手助けをしている。着床前診断(PGD)実施施設認定後の2011年から2015年に実施した絨毛検査524症例中、構造異常は23症例(4.4%)で同定され、うち12症例がIC後夫婦染色体検査を希望した。その中で夫婦の均衡型転座が判明した3症例の治療転機を報告する。

### 【症例1】

絨毛検査 46,XX,add(10)(q26)、夫 46,XY、妻 46,XX,t(1;10)(q32.2;q24.3)。3回目の流産で妻が転座保因者と判明した。PGD申請希望を表明されるが申請から承認まで時間がかかることから申請なしでPGDを受けられる施設へ転院した。

### 【症例2】

絨毛検査 47,XX,t(1;16)(p34;p13.1),+22[26]/49,XX,t(1;16)(p34;p13.1),+12,+20,+22[4]、夫 46,XY、妻 46,XX,t(1;16)(p34.3;p12)。2回目の流産で妻が転座保因者と判明した。PGDを申請し承認後、実施し正常胚を得た。

### 【症例3】

絨毛検査 47,XY,add(17)(p13),+22、夫 46,XY、妻 46,XX,t(17;20)(p13;q11.2)。絨毛検査後に1回目の流産である為、転座保因が判明しても治療方針に変わりがないことを情報提供した。患者は夫婦血液染色体検査を希望し妻が転座保因者と判明した。複数回のGCを経てPGDを申請するが非承認となった。治療を継続するも再度流産。PGDを再申請し承認後、実施し正常胚を得た。

### 【まとめ】

絨毛検査で構造異常が判明し夫婦染色体検査を希望した患者はPGDを治療の選択肢と考えており、更に転座保因者は全てPGDを希望した。絨毛検査の結果開示後にGCを行うことは、夫婦染色体検査の意義を明確にし、患者の治療選択に役立つと考える。