

単一遺伝子疾患患者の疾患症状と胚の発育能および生検結果との関係

内堀翔<sup>1</sup>、中野達也<sup>1</sup>、佐藤学<sup>1</sup>、中岡義晴<sup>1</sup>、森本義晴<sup>2</sup>

<sup>1</sup> IVF なんばクリニック <sup>2</sup> HORAC グランフロント大阪クリニック

【目的】当院では、日本産科婦人科学会の承認のもと、単一遺伝子疾患の着床前診断を実施している。単一遺伝子疾患の症状は多岐に渡るが、その中には胚の発育に影響を与えるものもあると考えられる。当院では、3疾患7症の胚盤胞生検を実施し遺伝子解析を行った。そこで、本研究では複数の症例を経験した3疾患について、胚盤胞への発育能や生検結果を検討した。【方法】副腎白質ジストロフィー (ALD) 2症例7周期、デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) 2症例3周期、筋強直性ジストロフィー 1型 (DM1) 3症例7周期の採卵時における妻の年齢、胚盤胞形成率、生検率、判定不能率について比較した。また、DM1は他施設からの移送胚(凍結胚)を含む為、新鮮胚、凍結胚に分けて比較した。【結果】採卵時の平均年齢はALD: 36.3歳、DMD: 40.7歳、DM1: 34.4歳であった。胚盤胞形成率は、ALD: 70.3%(26/37)、DMD: 60.4%(32/53)、DM1: 40.5%(17/42)であり、DM1で低かった。生検率は、ALD: 40.5%(15/37)、DMD: 32.1%(17/53)、DM1: 28.6%(12/42)と差はなかった。判定不能率は、ALD: 0.0%(0/15)、DMD: 0.0%(0/11)、DM1: 33.3%(4/12)であった。また、DM1について新鮮胚・凍結胚別にみると、採卵時における妻の平均年齢は新鮮胚: 37.0歳、凍結胚: 33.4歳、生検率は新鮮胚: 22.2%(2/9)、凍結胚: 30.3%(10/33)、判定不能率は新鮮胚: 0.0%(0/2)、凍結胚: 40.0%(4/10)であった。【まとめ】常染色体優性遺伝であるDM1は患者自身も罹患者であり、症状の一つである内分泌異常、特に耐糖能障害が胚の発育に影響を与えている可能性もある。また凍結胚から得られるDNA量が減ることで、判定不能になる可能性が高くなる要因の一つであると考えられる。