

長崎（長崎）

単一遺伝子疾患の着床前診断、染色体異数性検査の併用に関する一考察

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 山内博子¹⁾ 太田志代¹⁾ 中岡義晴¹⁾ 森本義晴²⁾

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

【背景】

単一遺伝子疾患の着床前診断（PGT-M）の実施は、日本産科婦人科学会（日産婦）への申請、承認が必須である。PGT-Mにおける検査対象は疾患原因となる遺伝子変異部に限られ、染色体異数性（PGT-A）の併用は認められていない。かつては遺伝子変異と染色体異数性の検査を同一胚生検検体からの実施は困難であったが、検査法の進歩により 2 種類の検査を同一胚生検検体からより高い精度で実施することは可能となっている。今回、PGT-Mを行い移植可能胚と診断した胚を移植し、染色体数的異常で流産となった症例を経験したので報告する。

【症例】

夫 48 歳、妻 40 歳。ペルオキシソーム病（PBD）にて第一子 1 歳 4 ヶ月、第二子 1 歳 2 ヶ月で死亡。第二子出生後に PBD を疑い遺伝学的検査実施し、*PEX1* 遺伝子にコンパウンドヘテロ遺伝子変異が同定された。夫婦共に *PEX1* 遺伝子のヘテロ遺伝子変異保因者であることが判明し、PGT-M を希望し当院を来院した。当院及び検査実施施設、第三者機関にて複数回の遺伝カウンセリング（GC）を受け、当院初回来院時から約 6 か月後に PGT-M が日産婦に承認された。4 回の採卵により得られた胚盤胞期胚 4 個に対して検査を実施し、非罹患胚 3 個を得ることができた。初回移植にて妊娠、胎嚢を確認するも胎児心拍は確認できず、妊娠 7 週にて稽留流産と診断した。流産原因精査のため、流産絨毛染色体検査を実施、核型 47,XY,+10 を同定した。

【考察】

流産と診断されたときと流産絨毛染色体検査開示の GC において夫婦から「児を失った時は辛かったが児の状況からある程度の覚悟はできていた。流産は妊娠した喜びと安堵感の後に突然奈落の底に落とされた。」との心境の吐露があった。流産率の高くなる女性年齢や流産が母体の疾患に影響を及ぼす場合などにおいて、PGT-M 実施の際に PGT-A を併用していくことについて議論していくことが必要であると考えられる。