

PGT-M 妊娠における解析結果確認のための羊水検査

中岡義晴¹、庵前美智子¹、大阪優¹、松岡麻理¹、北山利江¹、太田志代¹、山内博子¹、
門上大祐¹、森本義晴²

¹IVF なんばクリニック ²HORAC グランフロント大阪クリニック

【はじめに】

当院では、重篤な遺伝性疾患に対する着床前診断（PGT-M が 2016 年に日本産科婦人科学会（日産婦）に承認されて以来、承認 11 例のうち 8 例に PGT-M を実施している。PGT-M における遺伝子解析は胚盤胞栄養芽細胞から採取した約 10 細胞と少数細胞による全ゲノム増幅産物を用いるため、羊水検査と比較し診断精度が低い可能性がある。

誤診を減らすために、遺伝子変異を解析する直接法に加えて変異部位近傍の多型マーカーを用いた間接法を実施している。今回、当院における PGT-M の臨床成績および妊娠成立後の羊水検査の有無について検討した。

【方法および結果】

8 症例 21 周期に PGT-M を実施した。遺伝子解析法における直接法と間接法で結果の相違がない非罹患胚を移植対象とし、形態学的に良好胚から順に移植した。移植 9 例のうち 6 例（66.7%）が妊娠成立し、2 例（33.3%）が流産となった。出産または妊娠継続中の 4 例の内訳は、X 連鎖劣性遺伝（XR）である副腎白質ジストロフィー（ALD）2 例とデュシェンネ型筋ジストロフィー（DMD）1 例、常染色体劣性遺伝（AR）のペルオキシソーム形成異常症（PBD）1 例である。

PGT-M 実施前の遺伝カウンセリングで説明していた妊娠後の誤診確認のための羊水検査について、良好な妊娠経過と判断した時点で再度実施の確認をした。リスクを考慮し児の性別が女児であれば羊水検査を実施しないが男児であれば実施を希望した XR の ALD1 例と DMD1 例に対して、性別が男児であることを告げた。羊水検査による遺伝子解析および染色体検査結果は、2 例とも異常を認めなかった。また、他の 2 例は羊水検査を希望しなかった。

【まとめ】

PGT-M において誤診断による罹患児出生を回避するために行う羊水検査は、XR では児の性別が羊水検査を受けるかどうかの判断材料となっていることが示された。