

第 12 回関西出生前診療研究会

2012.02.25、兵庫

当院における着床前診断の実績報告

山本 あゆみ¹⁾、福田 愛作¹⁾、大垣 彩¹⁾、森本 義晴²⁾
医療法人三慧会 IVF 大阪クリニック¹⁾、IVF なんばクリニック²⁾

当院では平成 18 年より染色体転座（染色体構造異常）に起因すると考えられる習慣流産（反復流産を含む）症例に対し、日本産科婦人科学会の認可のもと、FISH 法による着床前診断（PGD: preimplantation genetic diagnosis）を実施してきた。これまでの症例の背景、診断実績、経過について報告する。

【対象・方法】

平成 18 年 12 月～平成 23 年 12 月までに日本産科婦人科学会へ PGD の申請を行った 26 例のうち、認可を得た 22 例。カルテ記載事項を後方視的に検討した。

【結果】

夫婦染色体結果の内訳は均衡型相互転座 19 例、ロバートソン転座 3 例であり、また 13 例は妻が保因者、9 例は夫が保因者であった。PGD を施行したのは 12 例で、初回 PGD 実施時の妻の平均年齢は 35.6 歳、PGD 平均実施回数は 2.3 回であった。PGD を実施した患者では妊娠 4 例（うち 1 例は 2 回妊娠、1 回流産、1 回出産）、出産 4 例、流産 1 例で、出生時において児に奇形や合併症は見られなかった。流産となった症例では、FISH 法で検出されたシグナルは、明らかに正常核型もしくは均衡型相互転座を示すものであったが、流産児の核型は親の均衡型転座に起因する不均衡型転座であった。

一方、PGD の認可を得たが現時点で実施していない患者も 10 例あり、これらの患者の経過は、妊娠 5 例、出産 2 例、流産 2 例（核型不明）、妊娠中 1 例であった。PGD を実施していない理由としては、審査申請中の妊娠成立、経済的負担、また PGD は最終手段と考え自然に近い形での挙児を希望していることなどが挙げられた。

【考察・今後の課題】

FISH 法による診断は、アーチファクトやシグナルの重なりなどによる問題により、必ずしも正確な診断ができない場合がある。診断精度の向上は今後の重要な課題であり、そのための方法の一つとしてアレイ CGH 法が挙げられる。しかしアレイ CGH 法では全ての染色体の解析が可能のため、得られたデータの取り扱いには、これまで以上に注意が必要であると考えられる。

また、PGD により出生した児のフォローアップを今後も継続して行う必要がある。

当院での治療を終えるまでには、体外受精、PGD、胚移植、妊娠判定という長い経過があり、適切な支援を引き続きスタッフ一丸となっておこなってゆきたい。