

第7回日本生殖再生医学会

2012.03.25 東京

当院における着床前診断の現状と今後の課題

大垣 彩、福田愛作、小林亮太、山本あゆみ、森本義晴

IVF 大阪クリニック

【目的】当院では、均衡型染色体構造異常に起因する習慣流産に対し、FISH (Fluorescence in situ hybridization) 法による着床前診断 (PGD : Preimplantation genetic diagnosis) を実施し、現在までに 15 症例の PGD を経験している。今回、平成 18 年 12 月から平成 23 年 12 月までに日本産科婦人科学会に PGD の実施申請をおこなった 26 症例のうち、実施承認を得た 22 症例を対象とし、症例の背景、PGD の診断、妊娠経過を報告する。また、実際に PGD を実施することで明らかとなった今後の課題についても触れたい。

【結果】夫婦染色体結果の内訳は均衡型相互転座 19 症例、ロバートソン転座 3 症例であった。12 症例で PGD を実施し 4 症例で生児を得ており、出生時において児に奇形や合併症は見られなかった。しかしながら、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したにも関わらず、核型が父親の均衡型転座に起因する不均衡型転座であった流産も 1 例経験した。一方、PGD を実施していない症例は 10 症例であり、うち出産 2 症例、流産 2 症例 (核型不明) であった。

【考察と今後の課題】FISH 法による PGD では、胚のモザイクをはじめアーチファクトやシグナルの重なりなどの問題によって必ずしも正確な診断ができないとの報告もあり、我々も同様の症例を経験した。診断精度の向上は今後の重要な課題であり、アレイ CGH 法の導入も挙げられるが、全ての染色体の解析が可能となるため、得られた情報については今以上に慎重に扱う必要があると考えられた。また、PGD は自然妊娠が可能な夫婦であっても体外受精が必須となり、割球生検やその際に使用する biopsy medium の胚に対する影響も否定できないため、出生児の調査も継続しておこなう必要があると考える。