

エマヌエル症候群の出産が予想される相互転座症例の着床前診断

中岡義晴、庵前美智子、中野達也、阿部恭子、門上大祐、勝佳奈子、高矢千夏、森本義晴  
IVF なんばクリニック

HORAC グランフロント大阪クリニック

【目的】着床前診断（PGD）は重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合、および均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産が対象になる。今回、相互転座を有するが1回の流産既往しかない症例に対して、22番過剰派生染色体症候群であるエマヌエル症候群出生の可能性により実施したPGDについて報告する。

【方法】夫36歳、妻36歳、1回の流産既往（他に2回の化学妊娠あり）。不育症の検査で実施した末梢血染色体検査で妻に46,XX,t(11;22)(q23.3;q11.2)の相互転座を認めた。既往流産回数が1回であるため習慣流産としては対象外となるが、22番派生染色体の過剰による重篤な遺伝性疾患児の出産の可能性があるとし、日本産科婦人科学会のPGD承認を得た。卵巣刺激はGnRHアゴニストLong法により行い、形態良好胚盤胞5個を生検し、array comparative genomic hybridization法により染色体解析した。

【成績】染色体解析の結果、1個の正常胚、4個の異常胚を認めた。異常胚のすべては3:1分離異常であり、その1個は22番派生染色体を過剰に有しエマヌエル症候群として出生し得る胚であった。

【結論】派生染色体の一つが小さいt(11;22)(q23;q11)の相互転座では、3:1分離が高頻度に生じることが判明した。その派生染色体を過剰にもつ染色体異常症は出生の可能性があるので、PGDの対象となり得ることが再確認できた。流産だけでなく、不均衡型染色体異常症として出産の可能性のある相互転座症例に関しては、十分な遺伝カウンセリングが必要であると考えられた。また、小さな染色体構造異常を解析するためにはより精度の高いNGSの使用が考慮される。