

第 36 回日本受精着床学会総会・学術講演会

～生殖医療と社会の調和：子を望むカップルとともに～

〇-96

千葉, 2018.07.26-27

単一遺伝子疾患の着床前診断 (PGT-M) の臨床成績

中岡義晴¹、庵前美智子¹、中野達也¹、松本由香¹、太田志代¹、門上大祐¹、山内博子¹、加藤武馬²、倉橋浩樹²、森本義晴³

¹ IVF なんばクリニック ² 藤田保健衛生大学 ³ HORAC グランフロント大阪クリニック

【目的】単一遺伝子疾患に対する着床前診断 (PGT-M) は 2004 年に日本産科婦人科学会 (日産婦) が承認以来、大学病院を中心に実施されてきた。当院では 2016 年に副腎白質ジストロフィ (ALD) が日産婦に承認された。今回、現在までに承認を受けている 6 例のうち、PGT-M を実施した 3 例について報告する。

【方法および症例】体外受精 (ICSI) により得られた胚盤胞の栄養芽細胞 (TE) 5-10 細胞を生検し、藤田保健衛生大学にて直接法と間接法の遺伝子解析により診断した。

症例 1 : 31 歳、ALD (X 連鎖劣性遺伝)。遺伝子変異は *ABCD1* 遺伝子の点変異である。妊娠 15 週で罹患児の可能性があるととして男児を中絶した。

症例 2 : 38 歳、筋強直性ジストロフィ : DM1 (常染色体優性遺伝)。*DMPK* 遺伝子に約 100 回のリピート数伸長あり。妊娠歴はすべて ICSI によるもので、罹患児出生、羊水検査で罹患児と診断された中絶 2 回と初期流産 2 回ある。

症例 3 : 34 歳、DM1。*DMPK* 遺伝子に約 180 回のリピート数伸長あり。実兄も DM1 と診断されている。他院での体外受精により 1 子出産あり (罹患の診断は未)。

【結果】症例 1 : PCO のため低刺激法を実施、採卵 11 個、2 個の胚盤胞を生検した。遺伝子解析結果は非罹患 1 個、罹患 1 個であった。

症例 2 : 他院より移送された胚盤胞および桑実胚を培養し、胚盤胞 6 個を生検した。遺伝子解析結果は非罹患 2 個、罹患 2 個、判定不能 2 個 (疾患遺伝子の染色体異常 1 個、疾患遺伝子の染色体異常または増幅不良 1 個) であった。

症例 3 : 他院より移送された胚盤胞 3 個を生検した。遺伝子解析結果は罹患 2 個 (アレドロップアウト (ADO) 1 個)、全ゲノム増幅不全 1 個であった。

【考察】再生検が必要なゲノム増幅不全 1 個を除き、10 個のうち 9 個 (90%) で診断結果を得ることができた。TE 生検による複数細胞を用いることで ADO (10%) および増幅不全が減少し、間接法を併用することにより ADO による誤診断を防ぐことができた。