

不妊を主訴とし、IVF 治療施設に受診した X 染色体関連異常を認めた早発卵巣不全 (POF) の 2 症例

浅井淑子、菊川忠之、寺脇奈緒子、河邊麗美、姫野隆雄、井上朋子、森本義晴、阿江大樹
HORAC グランフロント大阪クリニック

【目的】

今回挙児希望で当クリニックに通院中の POF 患者において X 染色体関連異常を認めた 2 症例を報告する。

【症例】

(症例 1) 37 歳 1 年前より月経不順あり、近医産婦人科で早発卵巣不全の診断のもと EP 剤を内服していた。挙児希望にて IVF を勧められ当院紹介となる。151cm、56kg 基礎 FSH:49.2mIU/ml、胞状卵胞数 1~2 個、AMH<0.10ng/ml。染色体検査の結果は 46, X, t(X;14)(q23;q24.2)であった。遺伝カウンセリングにて、排卵障害の原因が染色体所見に由来することや、妊娠した場合児の染色体への影響もあり得ること、その発現程度も出生前には完全には診断できないことを説明した。現在自己卵での妊娠を目指し不妊治療中である。(症例 2) 27 歳 月経順調だが、1 年半の不妊歴があり、前医ではあと 2 年で閉経すると言われ当院を受診した。147cm 44.5kg 基礎 FSH:28.6mIU/ml、胞状卵胞数 0 個、AMH<0.10 ng/ml。染色体検査の結果は 46, X, del(X)(q27)であった。遺伝カウンセリングにて、排卵障害の原因が染色体所見に由来することや、妊娠した場合出生児への遺伝的影響がありうることを説明した。最終的に IVF 治療継続を希望された。

【考察】

POF は 40 歳未満で卵巣機能低下をきたした状態を指す。原因となる X 染色体関連異常の中ではターナー症候群が有名であるが、様々な性染色体構造異常が POF の原因となる。原発性無月経症でない場合は、不妊を主訴として不妊治療施設で初めて染色体異常の診断がつくこともある。今回の 2 症例とも染色体異常が判明し POF 治療が困難である旨の説明をしても、自己卵での妊娠を目指し治療希望された。本疾患での告知・受容の困難さを痛感した。患者心理に寄り添った対応が必要であると考えた。