

日本人類遺伝学会 第 64 回大会

O15-5

長崎, 2019.11.06-09

筋強直性ジストロフィーに対する着床前診断の成績

Clinical results of preimplantation genetic testing for myotonic dystrophy

中岡義晴<sup>1</sup>、中野達也<sup>1</sup>、庵前美智子<sup>1</sup>、太田志代<sup>1</sup>、山内博子<sup>1</sup>、森本義晴<sup>2</sup>

<sup>1</sup>IVF なんばクリニック <sup>2</sup>HORAC グランフロント大阪クリニック

### 【目的】

筋強直性ジストロフィー(DM1)は常染色体優性遺伝病で、*DMPK* 遺伝子の非翻訳領域内に増加した CTG リpeatによる異常 RNA が引き起こすスプライシング異常が原因となり、筋肉のみならず全身の多臓器に種々の障害が生じる。女性罹患時には、卵巣の反応性低下や胚質低下などにより着床前診断 (PGT-M) の成績が悪くなるとする報告がある。今回、当院で PGT-M を実施した DM1 症例を、X 連鎖劣性遺伝病であるデュシェンネ型筋ジストロフィー(DMD)、副腎白質ジストロフィー (ALD) と比較検討した。

### 【対象】

すべての症例は日本産科婦人科学会の着床前診断承認を得ている。体外受精で得られた胚盤胞から生検した細胞の全ゲノム増幅(WGA)産物を、遺伝子変異の直接法とハプロタイピングの間接法を用いて遺伝子解析した。DM1 (3 症例 6 周期、うち 5 周期は移送凍結胚)、X 連鎖劣性遺伝病 (DMD 2 症例 3 周期と ALD 2 症例 7 周期) の PGT-M 成績を比較検討した。

### 【結果】

DM1、DMD+ALD の平均年齢は 33.8 歳、36.6 歳、生検胚数は合計 12 個、32 個で、DM1 には凍結胚が 10 個含まれていた。DM1、DMD+ALD の平均生検細胞数は 7.4 個、8.8 個、WGA 産物量は 524.4ng/ $\mu$ l、691.3ng/ $\mu$ l であった。DM1 の新鮮胚 2 個と凍結胚 10 個の比較では、生検細胞数は 5.5 個と 7.8 個、WGA 産物量は 720.0ng/ $\mu$ l と 485.3 ng/ $\mu$ l で凍結胚が少なく、判定不能胚の割合は新鮮胚の 0%と比較し凍結胚では 40.0%と高率に認められた。胚移植後の妊娠率は形態学的な胚のグレードに差が無いにもかかわらず、DM1 が 0%(0/3)、DMD+ALD が 100%(4/4)であった。

### 【結論】

DM1 の胚は遺伝子解析の点から凍結による悪影響が大きく、また X 連鎖劣性遺伝病と比較し DM1 の低い妊娠率は形態で判断出来ない胚質低下や母体要因の可能性が考えられた。