

P-33

東京（東京） 2019.12.20-21

NGS法による流産絨毛染色体検査の検討

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 山内博子¹⁾ 太田志代¹⁾ 中岡義晴¹⁾ 森本義晴²⁾

1) 医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

2) 医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

【背景・目的】

当院では開院以来流産原因精査のため、G分染法での流産絨毛染色体検査（検査）を実施してきた。染色体解析の技術が進歩しNGS法を用いた検査が実施できるようになったのを機に2018年11月より検査法をNGS法に変更した。検査法の違いによる結果を比較し、NGS法での流産原因精査について検討を行う。

【対象と方法】

2004年から2018年10月まで検査を実施した染色体G分染法1252症例と、2018年11月から2019年7月に実施したNGS法72症例の結果を比較検討した。

【結果・考察】

NGS法72症例中、正常男児16(22.2%)、正常女児16(22.2%)、数的異常男児17(23.6%)、数的異常女児20(27.8%)であった。G分染法1252症例では正常男児107(8.5%)、正常女児199(15.9%)、数的異常男児379(30.3%)、数的異常女児418(33.4%)であった。G分染法は細胞培養を行わなければならないため、正常女性核型(46,XX)結果には母体脱落膜の混入があるとされてきた。正常核型の男女比はNGS法では1:1であるがG分染法での男女比は1:2でありG分染法には母体脱落膜の混入があることが示唆された。

不均衡型構造異常は、NGS法3(4.2%)、G分染法53(4.2%)が同定された。G分染法では不均衡型構造異常に加えて、正倍数性異常、均衡型構造異常も解析できるが、NGS法では後者の同定は不可能であり、G分染法では正倍数性異常25(2.0%)、均衡型構造異常9(0.7%)が同定された。正倍数性異常、均衡型構造異常に数的異常が伴う症例はそれぞれ13(1.0%)、6(0.5%)であった。また、G分染法では細胞培養ができず判定不能となった症例が43(3.4%)であった。

【結論】

NGS法ではG分染法で2.7%に同定されている正倍数性異常、均衡型構造異常は分析できないが、判定不能は亡くなっている。NGS法では細胞培養を行わないため、母体脱落膜の混入は否定でき、正常核型の男女比はほぼ1:1であることが確認できた。