

Next Generation Sequencing (NGS)を用いた染色体解析における複数か所の栄養膜細胞生検と胚盤胞の染色体一致率について

中野達也¹、佐藤学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

【目的】着床前診断の解析法が NGS に変わり、胚盤胞生検が主流となり多くの細胞数を用いることが可能となり解析精度が高くなった。一方、複数細胞を用いることで診断される染色体モザイク胚が散見している。また、それらを移植した結果、正常な児の出生の確認もあり取り扱いに苦慮される。しかし、栄養膜細胞(TE)でのモザイク診断は必ずしも胚全体を反映しておらず、部分的であるという報告も示されている。そこで、本検討では異なる 2 か所から TE 生検と残りの胚盤胞を NGS により解析し、どの程度染色体が一致するかを比較した。【方法】患者同意のもと凍結保存した廃棄予定の 15 個の胚盤胞を用いた。胚盤胞を融解し、レーザーを用いて孵化補助した後に回復培養した。拡張した胚盤胞より 1 回目の生検(TE1)を行い、1 時間程培養し再拡張させた後に 2 回目の生検(TE2)を行った。生検後の BL は透明帯を除去した後に解析に供した。染色体解析は GeneTech に委託し、NGS を用いて行った。【結果】染色体解析結果が正常、異数性、モザイクの割合は TE1 で 40.0%、46.7%、13.3%、TE2 では 53.3%、46.6%、0%、BL では 53.3%、46.6%、0%と、TE1 でのみモザイクがみられた。また、各サンプル間の一致率は TE1-TE2 で 80.0%、TE1-BL で 80.7%、TE2-BL で 93.3%であった。さらに、染色体正常の BL に対しての TE の一致率は TE1 で 75.0%、TE2 で 100.0%と、TE1 でのみモザイクによる判定の不一致がみられた。

【考察】本検討により染色体正常の BL に対して TE が異数性と診断されたものはなく、誤診断の可能性は低いと考えられた。しかし、TE1 でのみモザイクが存在し、TE2 と胚盤胞にはモザイクは認められないものもあった。このことは胚盤胞における部分的なモザイクは存在するものの、その割合が低く胚全体としては染色体正常であることが考えられた。以上のことから、TE 生検での低頻度のモザイクは必ずしも胚全体を反映しているとはいえず、再検査を検討する必要がある。