

NGS による流産絨毛染色体検査結果の解釈・検査結果から均衡型転座が流産原因であることが同定された症例の報告

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 松本由香¹⁾ 松岡麻理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】

NGS を用いた流産絨毛染色体検査（検査）は、細胞培養を行わないため母体脱落膜の混入を最小限に抑えることができる。半面、染色体構造がわからず、倍数体の同定はできないというデメリットもある。今回習慣流産既往の患者の 2 回の検査で、切断点の一致する異なる構造異常を同定した症例を経験したので報告する。

【症例】

夫 37 歳、妻 38 歳、体外受精を行い 3 回の移植を行うも 3 回とも胎児心拍確認後に流産となった。初回流産時は検査を希望せず、流産 2 回目の検査（NGS による）は 17 番染色体 pter-p11.1 部分モノソミー、3 回目は同部分トリソミーという結果であった。流産 2 回目、3 回目の検査とも、当該部分以外に染色体のコピー数異常を示す所見はなかった。2 回目の流産時、夫婦の染色体検査の提示をしたが希望しなかった。構造異常は 1 か所のみのもので、その発生原因は減数分裂の際に生じた偶発的な可能性も考慮した。3 回目の検査結果から偶発的な可能性は低いと考察し、複数回の構造異常の原因として逆位または NGS では同定できない微細な均衡型転座（転座）を推定し、十分なインフォームドコンセントを行い夫婦の染色体検査を実施した。

【結果】

夫婦染色体検査の結果、t(13;17)(p13;p11.1)を同定、2 回の検査結果は転座の隣接 I 型分離による結果と矛盾しないものであった。夫婦には流産 2 回目の結果開示時から着床前診断の選択肢も提示しており、夫婦は着床前診断を希望し日本産科婦人科学会の承認後、凍結胚の解析を行った。

【考察】

検査では偶発的な構造異常にも見える結果が、夫婦染色体検査により転座に起因する構造異常であることがわかった。検査は今後の治療方針決定因子の一つであり、夫婦が転座であれば着床前診断の選択肢の提示も可能となる。検査で構造異常が同定された症例においては、夫婦染色体検査の必要性が示唆された。