日本人類遺伝学会第65回大会
P17-15
WEB開催　2020.11.18-12.2

夫婦ともに均衡型相互転座保因者のため着床前診断により妊娠した1例

山内博子[1)]　中岡義晴[1)]　庵前美智子[1)]　太田志代[1)]　森本義晴[2)]
IVFなんばクリニック[1)]　HORAC　グランフロント大阪クリニック[2)]

【諸言】
均衡型相互転座の一般頻度は400～625人に1人と言われ、夫婦ともに均衡型相互転座保因者であるケースは非常に珍しい。複数の転座症例のまとめでは配偶子形成時の第一減数分裂で交互分離となる比率は卵子では平均30%、精子では平均44%とされている。夫婦ともに均衡型転座保因者のために実施された着床前診断により妊娠した1例を報告する。

【症例】
妻37歳、夫36歳。自然妊娠成立後、胎児のNT肥厚と心奇形を認めたため出生前検査(羊水検査)を施行。46,XX,t(4;16)(q31.1;p13.3),add(4)(q35)の不均衡型転座であった。転座の由来や由来不明部位の同定のため夫婦染色体検査を実施し、夫46,XY,t(4;11)(q35;p13)、妻46,XX,t(4;16)(q31.1;p13.3)の均衡型相互転座を認めた。日本産科婦人科学会による着床前診断の承認後、調節卵巣刺激法にて採卵した。得られた胚盤胞2個を生検し、NGS法にて染色体解析を行った。
2個とも転座染色体に関しては均衡型染色体であったが、1個は転座染色体とは無関係の染色体異数性を認めた。1個の正常胚をホルモン補充融解胚移植し、妊娠が成立し現在継続中である。

【考察】
今回の症例では夫婦ともに転座切断部の一方が末端バンドであり微小な転座のため「隣接1型分離」が生じやすく、正常胚の可能性が低いと予測された。しかし、体外受精で得られた2個の胚盤胞の着床前診断の結果が染色体転座に関して正常であったことから、卵子・精子形成時の第一減数分裂は交互分離していた。染色体切断部が末端バンドではないもう一方の転座部位と着糸点を含む対合部位が比較的大きい事により交互分離が生じ得たと考えられた。