

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

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】

当院は 2016 年 12 月に単一遺伝子疾患の着床前診断 (PGT-M) が承認された。2021 年 3 月までに 27 症例を申請し 21 症例が承認され 18 症例に PGT-M 実施を行った。当院における PGT-M 実施結果を検討した。

### 【結果】

18 症例の疾患、遺伝形式の内訳は、X 連鎖性劣性遺伝病 10 症例、常染色体劣性遺伝病 3 症例、常染色体優性遺伝形式の筋強直性ジストロフィー (DM1) 5 症例であった。体外受精実施後、初回 PGT-M 実施時の母体年齢は 36.5 歳±4.0 であった。DM1 の 1 症例は移植可能胚がなく移植に至らずに治療終了となった。移植は 17 症例に対して 33 回行い、臨床妊娠 17 回(51.5%)に対して流産が 6 回(35.3%)であった。この 17 症例は、出産 8 症例、妊娠継続中 3 症例、治療継続中 4 症例、治療終了 2 症例となっており、妊娠継続中を含む PGT-M を希望した症例あたりの挙児獲得率は 64.7%であった。6 症例は初回移植での出産または妊娠継続中である。一方、5 回移植し 2 回妊娠、2 回流産、生化学流産 1 回という症例もあり、この症例の 2 回の流産はどちらも胎児染色体異数性が原因であった。流産既往ある他の 4 症例中、3 症例はその後の移植で出産または妊娠継続中であり、1 症例は妊娠には至っていない。移植後に挙児獲得できず治療終了となった 2 症例の最終時の母体年齢は 40.3 歳と 41.1 歳であった。

### 【考察】

当院で PGT-M を行った症例の 3 組に 2 組は挙児獲得という希望がかなっていない。母体への負担、経済面、通院回数など問題はあがあるが、遺伝性疾患児を出産する可能性のある夫婦にとって、治療の選択肢の一つとして提案できる治療成績と考えられる。一方、移植あたりの流産率は 35.3%と高値である。2 回続けて染色体数的異常が原因の流産症例を経験しており、PGT-M を実施するためには胚生検が必須であることから、遺伝子検査と併用して染色体異数性も調べることは必要と考える。更に今後、PGT-M 実施数が増えれば、疾患、遺伝形式による挙児獲得率の違いも検討していきたい。