

第45回 日本遺伝カウンセリング学会学術集会

シンポジウム3 pre-conception care, 受胎前に我々はどうサポートすべきか

SIII-3

Web開催 2021.7.2-7.18

着床前診断はどのように行われているか？

How is preimplantation genetic testing for aneuploidy performed?

中岡義晴

IVFなんばクリニック

染色体を対象とする着床前診断 (PGT)には、転座などの均衡型染色体構造異常保因者の流産予防を目的とするPGT-SR (structural rearrangement) と、偶然に生じる異数性を対象とするPGT-A (aneuploidy) がある。現在、認可施設では両者とも特別臨床研究として実施することが可能で、日本産科婦人科学会による個別の承認は必要ない。PGT-Aは反復体外受精不成功と反復流産が適応となっている。

体外受精胚移植における胚移植あたりの妊娠率は約30%であり、女性年齢による妊娠率の大きな差の要因に胚の染色体異常が関与している。PGT-Aを実施していない体外受精患者は高頻度に染色体異常胚を移植されていることになる。

PGT-Aは受精卵を5-6日間培養して発育した胚盤胞から5-10細胞を生検し、NGS法による染色体検査で正常と診断された胚を移植する医療技術である。その臨床成績は、概ね移植当たりの妊娠率が50-60%、流産率が10%である。

長期間の体外培養技術や胚に影響を与えず良好な検体を採取する生検技術を必要とするために、実施施設間で臨床成績に差が生じる。また、約10%に認められるモザイク胚は、正常か異常かを判断することが困難であり、夫婦の立場や考えなどを十分に考慮して胚移植の有無を決めるとともに、妊娠後のフォローも行う体制が必要である。

PGT-Aは妊娠率を上げ、流産率を低下させるメリットがある一方で問題点も存在するため、実施に際しては十分な説明を必要とする。また、胚生検を含めた体外受精の技術向上と適した対象症例の選択、さらに出生可能な染色体異常胚の取り扱いなどの倫理問題などが今後の課題となっている。

今回 PGT-A の実際について説明する。