

第 66 回 日本生殖医学会学術講演会・総会

S6-5

鳥取 2021.11.11-12

シンポジウム 6: ラボラトリーワークの技術革新

複数カ所の TE 生検から考える胚盤胞における NGS の染色体解析の正確性について

中野達也

医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

現在の着床前診断(Preimplantation genetic testing:PGT)では Next Generation Sequencing (NGS)等の全ゲノム増幅を必要とする技術に変わり、多くの細胞数を用いることで診断効率が向上する。そのため、胚生検の時期も 3 日目の分割期胚から、より多くの細胞が得られる胚盤胞の栄養外胚葉(TE)生検が主流となってきた。一方で、複数の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されている。また、それらを移植した際には正常な児の出生も確認されており、モザイク胚の取り扱いについては苦慮している。しかし、TE 細胞を用いた診断は必ずしも胚盤胞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。そのため、胚盤胞生検であれば胚全体を反映しているのかという疑問もある。これまでに、当院においても 2 か所から生検した TE を用いて、胚盤胞全体と NGS の解析結果が一致するかを検討した。その結果、染色体正常の胚盤胞に対して 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ことを示した。一方で、1 か所目の TE でのみモザイクが存在し、2 か所目の TE 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と示唆する報告をしている。さらに、NGS は解析に用いる細胞の状態に依存しやすく、凍結融解由来の胚盤胞や生検細胞数が少ない場合ではモザイク診断が多くなる傾向も示している。

このように、PGT-A における TE を用いた染色体解析は低率ではあるものの胚盤胞全体と不一致がみられ、それらは生検細胞の状態に影響を受けることが懸念される。本講演では複数カ所から生検した TE と胚盤胞を比較することでみえてくる NGS による染色体解析の正確性について、当院のデータを交えて紹介したい。