

第7回日本産科婦人科遺伝診療学会

0-54

大阪, 2021. 12. 17-18

遺伝性疾患に対する着床前検査 (PGT-M) の遺伝子解析における判定困難胚の検討

中岡義晴¹⁾, 中野達也¹⁾, 庵前美智子¹⁾, 矢嶋秀彬¹⁾, 森本真晴¹⁾, 太田志代¹⁾, 北山利江¹⁾, 山内博子¹⁾, 勝佳奈子¹⁾, 門上大祐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⁾

【目的】

当院では2016年より遺伝性疾患に対する着床前検査 (PGT-M) を、日本産科婦人科学会 (日産婦) の承認のもとで実施している。胚盤胞から採取した複数細胞による遺伝子解析を外部委託している。今回初回の遺伝子解析で確定診断にいたらなかった胚を検討した。

【対象と方法】

2016年から2021年に当院でPGT-Mを実施した19例 (43周期) から得られた胚盤胞138個を対象とした。顕微授精法により受精させた後、5日ないし6日培養の胚盤胞から約10細胞を採取した。外部委託施設では、変異アレルの有無を解析する直接法とShort tandem repeat を用いたハプロタイプ解析の間接法により遺伝子解析が行われた。

【結果】

胚盤胞138個のうち20個 (14.5%) に初回遺伝子解析で十分な解析結果を得ることが出来なかった。その内訳は、11個 (8.0%) が全ゲノム増幅 (WGA) 不良胚、9個 (6.5%) が直接法と間接法の結果に違いのある相違胚であった。

再解析を実施したWGA不良胚8個のうち、3個は融解後の生検が不可能となったが、5個は解析可能であった。また、再解析を行った相違胚8個のうち、1個は生検不可能、1個は生検後のWGA不良であり、6個が解析可能であった。相違の原因は7個 (5.1%) がアレルドロップアウト (ADO)、2個 (1.4%) が染色体組み換えによると考えられた。また、初回の直接法で非罹患と診断された胚の1個は、再解析で罹患と診断された。最終的に診断に至らなかった胚は5個 (3.6%) であった。

【結論】

PGT-Mの解析には、少数細胞を用いることから生じるWGA不良やADOによる誤診を減らすために、直接法に間接法の併用が重要であることが示された。それらの原因は生検細胞の数と質が関与していると考えられるが明確でなく、結果に相違が認められれば再生検・再解析することが重要であると考えられた。