

流産児の染色体モザイクは 5%に満たない

中岡義晴¹⁾、庵前美智子¹⁾、中野達也¹⁾、藤原奨¹⁾、矢嶋秀彬¹⁾、森本真晴¹⁾、太田志代¹⁾、山内博子¹⁾、勝佳奈子¹⁾、門上大祐¹⁾、森本義晴²⁾

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

【目的】

着床前胚染色体異数性検査において胚盤胞の 10%前後にモザイクが認められる一方で、新生児には 21 トリソミーや X モノソミーなどの出生可能な染色体異常以外には表現型異常を伴うモザイクは極めて稀である。また、流産児染色体検査でモザイクに関して述べている報告は少ない。今回流産の原因検索として実施した絨毛染色体分析において、モザイクに関する検討を行った。

【対象と方法】

2004 年 1 月から 2018 年 11 月までの間に、当院で流産絨毛染色体検査を実施した 1252 例を対象とした。染色体検査は手術により摘出された絨毛を用いて G 分染法により外部検査機関において実施された。

【成績】

染色体分析不可能な 43 例(3.4%)を除き、分析可能 1209 例のうち 310 例(25.6%)が正常であった。異常の内訳は 821 例(70.4%)が異数性、42 例(3.5%)が倍数性、36 例(3.0%)が構造異常であった。異常のうち 138 例がモザイクと報告されたが、93 例は母体組織の混入の可能性が高い 46, XX とのモザイクであった。真のモザイクは 45 例(3.7%)であり、性染色体モザイクは認められず、すべて常染色体モザイクであった。その内訳は、11 例が異常染色体/46, XY、13 例が異常染色体/異常染色体(XY)、21 例が異常染色体/異常染色体(XX)であった。また、異常染色体は異数性が 20 例、構造異常が 15 例、異数性+構造異常が 4 例、倍数性+異数性が 2 例、倍数性+構造異常が 4 例であった。11 例の異常染色体/46, XY と同様の頻度で異常染色体/46, XX のモザイクが存在すると仮定すると、モザイクは 56 例(4.6%)に認められると考えられた。

【結論】

流産児に認められるモザイクは 5%に満たなく、構造異常に関係するものが約半数に認められた。胚盤胞に認められるモザイクの大部分は、発生と共に正常か異常の一方になって行くと考えられた。