第 8 回産婦人科遺伝診療学会　2022.10.29.-10.30.　新潟
O-32

無精子症と診断された男性不妊症 82 例の後方視的検討と臨床的課題について

HORAC グランフロント大阪クリニック、IVF なんばクリニック
浅井淑子、庵前美智子、井上朋子、中岡義晴、森本義晴

不妊の原因（男性因子）の最も多いものは造精機能障害で 8 割以上をしめる。精索静脈瘤などの器質的疾患を除外すれば、その原因のほとんどは特発性（原因不明）であるが、一方でクラインフェルター症候群などの染色体異常も念頭において診療にあたることが重要である。多くの男性因子を持つ不妊カップルでは、主に女性の年齢や不妊原因に合わせて人工授精や体外受精（顕微授精）で対応することで解決することも多い。しかし夫婦の不妊検査をきっかけに非閉塞性無精子症を指摘され、夫婦関係や今後のライフプランに影響を及ぼし、さらには男性性が揺らいだり、心理ケアを必要とする場合もある。精子の獲得には TESE が適応となるが、その精子獲得の可能性と Y 染色体微小欠失（AZF 領域）の関連が知られている。つまり AZF 領域の欠失の有無とその部位により TESE での精子の獲得が望めない症例は TESE を回避することが可能となるのである。我々のクリニックで 2012 年から 2022 年の 10 年間に経験した 82 例の非閉塞性無精子症について後方視的検討を行なった。平均年齢は 34.5±6.2 歳。カウンセリングや泌尿器科医師診察ののち、全例で Y 染色体微小欠失（AZF 領域）実施、症例により染色体検査を提案した。18 例（22.0%）において Y 染色体微小欠失（AZF 領域）に何らかの異常所見を認めた。同意の得られた 31 例に染色体検査を実施した。うち 8 例でクラインフェルター症候群（モザイク含む）を認めた。精子獲得が望める 79 例に TESE を実施したが精子獲得できたものは 9 例（11.4%)であった。症例の中には AZF 検査を含む遺伝学的検査に抵抗を訴え、検査を実施せずに直接 TESE による精子の確認を希望された 1 例がある。遺伝学的検査は、男性不妊の当事者にとって様々な葛藤を抱えることだという非常に印象的な症例であったので提示し、臨床における課題について考察する。