第 67 回 日本生殖医学会学術講演会・総会
O-186
神奈川、2022.11.3-4

筋ジストロフィー症例の着床前遺伝子検査(PGT-M)における胚発生及び移植成績について

中野達也[1]、庵前美智子[1]、佐藤学[1]、中岡義晴[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】当院ではインフォームドコンセント実施し日本産科婦人科学会の承認を受け、単一遺伝子性疾患患者を対象に PGT-M を実施している。特に神経・筋疾患である筋ジストロフィーが多く、これまでに 4 疾患 20 症例を経験した。本検討では筋ジストロフィーにおける疾患別の胚発生能、解析結果及び移植成績について検討した。【方法】 筋強直性ジストロフィー 1 型(DM1)：6 症例 12 周期、デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD)：8 症例 21 周期、副腎白質ジストロフィー (ALD)： 5 症例 10 周期、Walker-Warburg 症候群(WWS)： 1 症例 1 周期の PGT-M の成績について比較した。また、各疾患における妊娠率及び流産率についても比較した。【結果】採卵時の平均年齢は DM1:33.3 歳、DMD:38.7 歳、ALD:37.2 歳、WWS:32.0 歳で、DMD と ALD で高かった。胚盤胞率は DM1:37.5%(15/40)、DMD:66.9%(107/160)、ALD:73.0%(46/63)、WWS:80.0%(20/25)であり、DM1 で低かった。生検率は、DM1:66.7%(10/15)、DMD:60.7%(65/107)、ALD:67.4%(31/46)、WWS:80.0%(16/20)と差はなかった。DNA 増幅不良率は、DM1:20.0%(2/10)、DMD:7.7%(5/65)、ALD:3.2%(1/31)、WWS:6.3%(1/16)で、DM1 で高かった。非罹患胚率は DM1:60.0%(6/10)、DMD:66.2%(43/65)、ALD:45.2%(14/31)、WWS:62.5%(20/25)であった。さらに、妊娠率及び流産率は DM1:25.0%(2/8)と 0.0%(0/2)、DMD:42.1%(8/19)と 50.0(4/8)、ALD:75.0%(6/8)と 33.3%(2/6)、WWS:100.0%(1/1)と 0.0%(0/1)で、妊娠率において DM1 で低かった。【考察】本検討により、筋ジストロフィー症例の中でも DM1 は胚盤胞への発生及び妊娠率が低率であった。これは DM1 が常染色体優性遺伝で患者自身も罹患者であり、症状の一つである内分泌異常や耐糖能障害が胚の発育に影響している可能性もある。また、疾患にかかわらず採卵時の母体年齢の上昇に伴い、流産率が高くなる傾向もみられたため、今後は胚の染色体異数性検査の併用の必要性も考えられた。