

G-band 法を用いた流産絨毛染色体検査における母体組織混入を契機に、母親の染色体構造異常を指摘しえた症例

門上大祐¹⁾ 庵前美智子¹⁾ 小西晴久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

方法/結果:

流産絨毛検査は流産の原因を特定する重要な手段であるが、母体組織混入により結果が複雑化する場合がある。今回、2024 年 1 月から 10 月までの期間で施行した G-band 法による流産絨毛検査を行った 42 症例の中で、母体組織混入を契機に母親の染色体構造異常を示唆する 3 症例を報告する。

症例①:42 歳、G2P1SA2。生殖補助医療により妊娠成立後、妊娠 9 週で流産。流産絨毛染色体検査で、流産原因と考えられる胎児由来の 47,XY,+15 が検出され、同時に 46,XX,inv(8)(p12q24.1) という母体由来の均衡型構造異常を示唆する所見が得られた。母親の血液染色体検査においても同じ核型の均衡型構造異常を認めた。今後 PGT-SR を行うか患者と相談中である。

症例②:33 歳、G2SA2。生殖補助医療により妊娠成立後、妊娠 7 週で流産。流産絨毛染色体検査で、47,XX,+16、46,XX,t(13;18)(q14;q21)が検出された。母親の血液検査で同じ核型の均衡型構造異常を認めたが、PGT は希望されなかった。

症例③:38 歳、G1SA1。生殖補助医療により妊娠成立後、妊娠 8 週で流産。流産絨毛染色体検査で、45,XX,der(14;22)(q10;q10)が検出されたが、流産の直接的な原因の可能性は低いと考えられた。今後の治療経過への影響を考慮し夫婦染色体検査も提案したが希望されなかった。

考察/結論

今回、対象となった 42 症例中 15 症例でモザイク異常を認め、そのうち 13 症例で 46,XX と染色体異数性のモザイクが確認された。G-band 法は細胞培養を伴うため、母体組織混入の影響を受けやすいことが知られており、混入した場合は 46,XX として染色体異常が不明瞭になる場合や、モザイクとして検出され、母親の潜在的な染色体構造異常を発見する契機となりうる。今回提示した症例では、母体構造異常が流産の直接的な原因ではなかったが、流産検査が母体および胎児の遺伝的背景を包括的に評価する契機となり得ることが示された。