

第 43 回日本受精着床学会総会・学術講演会

日程：20250828-20250829

演題番号：O-84

発表形式：口頭発表

会場の都市名：名古屋マリオットアソシア

Y 染色体微小欠失(AZF)検査判定不能(臨床的意義不明)結果に対し TESE を実施した 5 症例の検討

小林 亮太¹⁾ 水野里志¹⁾ 上田 匡¹⁾ 福田 愛作¹⁾ 森本 義晴²⁾

【緒言】Y 染色体微小欠失(AZF)検査は TESE 適応を判断する検査である。この検査には臨床的意義不明の亜分類や分類にない欠失パターンが検査結果の約 5%に出現し、判定不能分類され、これらに対する TESE の適応は決まっていない。今回、我々は AZF 検査が判定不能の 5 例に対し TESE を実施したので報告する。【対象】2020 年 9 月から 2024 年 10 月の間に無精子症と診断され AZF 検査を実施し判定不能結果を得た患者の中で TESE を希望した 5 症例を検討の対象とした。【症例 1】年齢 39 歳、AZF 検査:AZFb 部分欠失 (sY1024 欠失:分類無し)、血液染色体検査:46, XY。【症例 2】年齢 42 歳、AZF 検査:AZFb 部分欠失 (sY1024 欠失:分類無し)、血液染色体検査:実施無し。【症例 3】年齢 29 歳、AZF 検査:AZFb+c 部分欠失 (sY2990, sY1197, sY1191 欠失:Ym-9 P3)、血液染色体検査:46,X,t(Y;12)(q12;q21.3)。【症例 4】年齢 47 歳、AZF 検査検査:AZFb+c 部分欠失(sY1191 欠失:Ym-11 b2/b3)、血液染色体検査:実施無し。【症例 5】年齢 41 歳、AZF 検査:AZFc 部分欠失(sY2858 欠失:分類無し)、血液染色体検査:46, XY、47, XXY クラインフェルター症候群(KS)モザイク。【結果】症例 2、症例 4 は精子回収ができた。精子回収できなかった症例のうち症例 3、症例 5 には染色体異常を認めた。【考察】Ym-9 P3 欠失症例では精子回収可能との報告もあるが、症例 3 では精子回収できなかった。その要因として症例 3 は Y 染色体の均衡型相互転座により欠失を生じたため、欠失発生の機序が異なっていたと考えられる。症例 5 は KS モザイクであり KS の影響により精子回収できなかった可能性も考えられる。そのため判定不能症例に対し血液染色体検査を追加実施することは原因究明に有用である。一方、同じ欠失パターンの症例 1 と症例 2 は精子回収の結果が異なっており、判定不能症例に対しては十分なカウンセリングを実施したうえで、TESE の実施は患者の希望に沿うのが望ましいと考える。