

日本人類遺伝学会第 70 回大会

P1-01-14

パシフィコ横浜 2025.12.17-20

染色体構造異常、精液所見不良を有する男性 3 症例の転帰

門上大祐¹⁾ 小西晴久¹⁾ 庵前美智子¹⁾ 中岡義晴¹⁾ 森本義晴²⁾

¹⁾ IVF なんばクリニック

²⁾ HORAC グランフロント大阪クリニック

不妊男性における染色体構造異常の頻度は、一般男性の約 10 倍とされている。2020 年以降、染色体構造異常を有し当院で精液検査を受けた 19 例中、無精子症が 4 例、乏精子症や精子無力症などの精液所見異常が 6 例認められた。ここでは、精子回収が困難であった 3 症例の臨床経過および生殖補助医療（ART）の転帰を報告する。

症例①：夫 29 歳・妻 34 歳。前医にて無精子症を指摘され当院紹介受診。精巣容積は左右ともに 16 mL、血中 LH 6.7 mIU/mL、FSH 8.7 mIU/mL。染色体検査で構造異常を認めた 46,X,t(Y;12)(?q12;q21.3)。非閉塞性無精子症と診断し、精巣内精子採取術を実施したが術中精子は確認されず、顕微鏡下精巣内精子採取術（micro-TESE）に切り替えたものの、精子は回収できなかった。病理検査では Johnsen's score 5.2 であり maturation arrest と診断。夫婦は非配偶者間人工授精や養子縁組を希望されている。

症例②：夫 35 歳・妻 34 歳。高度乏精子症および染色体異常 46,XY,t(1;19)(q11;p13.3)を指摘され、PGT-SR 希望で当院紹介受診。精巣容積や血中ホルモン値より、染色体転座に起因する精子成熟障害を疑い micro-TESE を施行したが、精子回収には至らず、Johnsen's score は 6 であった。その後、合計 16 回の採精で運動精子を凍結保存し、ART を実施。得られた胚盤胞 1 個に PGT-SR を行い、染色体正常が確認されたため胚移植で妊娠が成立。現在も妊娠継続中である。

症例③：夫 29 歳・妻 29 歳。流産歴 1 回。前医にて無精子症および染色体異常 46,XY,t(5;14)(q11.1;p13),15ph+を指摘され、TESE 目的で当院紹介受診。精巣容積・血中ホルモン値から染色体転座に伴う精子成熟障害を疑い micro-TESE を施行したが、精子回収には至らず、Johnsen's score は 7 であった。1 年間のホルモン補充療法を行った後、複数回の採精により運動精子を凍結保存。ART および PGT-SR を実施し、染色体正常胚 2 個を獲得。胚移植により妊娠成立し、正期産分娩に至っている。

以上より、造精機能障害を伴う男性不妊症例においては、適切なタイミングでの染色体検査実施と、状況に応じた精子回収の選択が、ART の成功に寄与する可能性が示唆された。

Spermatogenic Failure in Men with Chromosomal structural abnormality: Three Case Reports

٧١٧١ v f

Case 1: A 29-year-old man (karyotype: 46,X,t(Y;12)(?q12;q21.3)) with non-obstructive azoospermia underwent micro-TESE, but no sperm were retrieved (Johnsen's score: 5.2, maturation arrest). The couple is considering donor insemination or adoption.

Case 2: A 35-year-old man with severe oligozoospermia and a translocation 46,XY,t(1;19)(q11;p13.3) underwent micro-TESE without success (Johnsen's score: 6). Motile sperm were later cryopreserved through repeated ejaculations. PGT-SR identified a euploid blastocyst, resulting in an ongoing pregnancy following embryo transfer.

Case 3: A 29-year-old man with karyotype 46,XY,t(5;14)(q11.1;p13),15ph+ also failed sperm retrieval via micro-TESE (Johnsen's score: 7). After hormonal therapy, ejaculated sperm were cryopreserved. Two euploid embryos were obtained via ART and PGT-SR, resulting in a term delivery.

These cases underscore the importance of early karyotyping and individualized sperm retrieval strategies to optimize reproductive outcomes in men with chromosomal anomalies and severe spermatogenic impairment.