

筋強直性ジストロフィー1型女性保因者における CTG リピート数増大が胚発生能に及ぼす影響

中野達也<sup>1</sup>、中岡義晴<sup>1</sup>、森本義晴<sup>2</sup>

<sup>1</sup>医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

<sup>2</sup>医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

### 【目的】

筋強直性ジストロフィー1型 (DM1) は CTG リピート配列の異常伸長を特徴とする常染色体顕性遺伝疾患で、母由来伝播時にリピート数が増加し重症化する表現促進現象を示す。生殖医療では PGT-M が重要であるが、CTG リピート数増大が卵巣機能や胚発生に及ぼす影響は十分検討されていない。本研究は女性保因者の CTG リピート数と体外受精成績の関連を検討した。

### 【方法】

2019 年 1 月～2025 年 12 月に当院で日産婦承認下に IVF および PGT-M を施行した DM1 女性保因者 9 症例 21 周期を対象とし、成熟卵子 105 個を解析した。CTG リピート数 300 未満を低頻度群 (7 症例 13 周期 85 個)、300 以上を高頻度群 (2 症例 8 周期 20 個) とし、採卵時年齢、平均採卵数、成熟率、受精率、胚盤胞率、生検可能胚率、非罹患胚率、非罹患胚移植後の着床率を比較した。

### 【結果】

平均年齢は低頻度群 35.5 歳、高頻度群 28.5 歳で高頻度群が若年であったが ( $P < 0.01$ )、平均採卵数は高頻度群で少なかった (8.6 個 vs 3.5 個;  $P < 0.05$ )。また、成熟率 (75.9% vs 71.4%)、受精率 (83.5% vs 90.0%) に差はなかったが、胚盤胞率 (59.2% vs 38.9%)、生検可能胚率 (47.9% vs 16.7%) は高頻度群で低下した ( $P < 0.05$ )。さらに、非罹患胚割合 (58.8% vs 100.0%)、非罹患胚移植後着床率 (57.1% vs 66.7%) に差はなかった。

### 【考察】

高頻度群では若年にもかかわらず採卵数および胚盤胞率が低下したことから、リピート数増大は卵巣機能や胚発生過程に影響することが示唆される。一方、移植可能な非罹患胚が得られた場合の妊娠予後はリピート数の影響を受けにくい可能性が示された。症例数は限られるものの、CTG リピート数は胚発生能に影響を及ぼす因子となり得る可能性があり、今後さらなる症例集積による検討が必要である。