ゲノムと不育症

佐藤　剛

Summary

不育症と遺伝子多型との関連については多くの報告があるが単独で原因不明不育症の原因となっている変異は示されておらず，環境要因も併せ複数の因子がその病態に関わっていることが推測される。

染色体均衡型構造異常に起因する不育症に対する着床前胚染色体構造検査(PGT-SR)や，胎児染色体異常流産や原因不明不育症に対する着床前胚染色体異数性検査(PGT-A)は，流産率の改善に繋がる可能性はあるが，現時点では症例あたりの生児獲得率を改善するという十分なエビデンスは得られていない。

Key words

不育症
染色体均衡型構造異常
PGT-SR，PGT-A
流産
遺伝子多型

Takeshi Sato
名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科学准教授

は　じ　め　に

不育症の原因の主なものとして，抗リン脂質抗体症候群，子宮奇形，カップルの染色体転座などの均衡型構造異常，胎児染色体異数性が挙げられ，それらが全体の60％ほどを占めるが，原因が特定できない症例も25％ほど存在する[1)]。これらのうち，カップルの染色体均衡型構造異常に対しては着床前胚染色体構造検査(preimplantation genetic testing for chromosomal structural rearrangements；PGT-SR)が，胎児染色体異数性流産や原因不明の症例に対しては着床前胚染色体異数性検査(preimplantation genetic testing for aneuploidy；PGT-A)が，それぞれ対処法の選択肢の１つとなりうる。また，原因不明の症例のなかには遺伝子多型などの遺伝的要因が原因のものも含まれることが推測される。

本稿では，不育症に関わる遺伝子多型，染色体均衡型構造異常に起因する不育症に対する PGT-SR の効果，不育症における PGT-A の有用性について概説する。

不育症患者にみられる遺伝子多型

不育症と遺伝子多型との関連についての研究は多く行われており，不育症患者においてはいくつかの遺伝子変異の頻度が高いことが報告されている。これまでの報告では，主に免疫応答，血液凝固・線溶機能，胎盤機能，ホルモン系または解毒系などの代謝調節などに関わる遺伝子多型が，流

SAMPLE
Copyright(c) Medical Review Co.,Ltd.