

# 着床前遺伝子診断と 着床前スクリーニング

中岡 義晴

## Summary

着床前診断(preimplantation genetic diagnosis ; PGD)は、生殖補助医療(assisted reproductive technology ; ART)と遺伝子・染色体解析技術を必要とする先進医療であり、わが国では日本産科婦人科学会の管理下臨床研究として重篤性のある遺伝性疾患および均衡型染色体構造異常に起因する習慣流産のみを対象として実施されている。

一方、ARTにおける最大の問題は、移植胚のなかに胚形態や胚発育では判別困難な染色体異常胚が高率に存在することである。海外では侵襲的 직접診断としての着床前スクリーニング(preimplantation genetic screening ; PGS)が胚染色体の網羅的解析手法を用いて実施され、その治療成績が良好なことから、わが国でも日本産科婦人科学会が臨床研究として実施を予定している。PGS実施による臨床成績をさまざまなパラメーターにより分析することにより、PGSが今後の生殖医療を進展させる技術となることが予測される。

## Key words

着床前診断●着床前スクリーニング  
CGH法●NGS法

Yoshiharu Nakaoka  
IVF なんばクリニック院長

## はじめに

着床前診断(preimplantation genetic diagnosis ; PGD)は遺伝性疾患に対して着床前の胚を診断し、出生前診断での中絶を避けることを目的としてはじまった。約25年前に英国でX連鎖劣性遺伝病に対してはじめて実施され、わが国も重篤な遺伝性疾患を対象としてはじまったあと、2006年には染色体転座に起因する習慣流産が対象に加えられた。

高い割合で流産を生じる均衡型染色体構造異常症例に対しては、流産を減らす唯一の方法と考えられるPGDの有効性が認められている。一方、生児獲得率においては自然妊娠とPGD実施との間で差がないとする報告<sup>1)</sup>があり、そのなかではPGD実施の体外受精のリスクと高額な費用を問題視している。PGD実施においては患者の選択が可能となる十分な遺伝カウンセリングを行うことが重要である。

PGDは出生前診断の延長として胚の診断をすることにより流産や中絶を防ぐことを目的としてはじまったが、一方で着床前スクリーニング(preimplantation genetic screening ; PGS)は生殖医療において実施されている胚形態や胚発育の胚の選別では不可能である染色体レベルの選別の必要性からはじまっている。胚の染色体異常は、女性の加齢に伴い増加することも明らかとなっている(図1)<sup>2)</sup>。

胚の染色体異常を除くためのPGSにより、理論的には臨床成績改善が見込まれるが、3~9本