

Cell-free DNA による 着床前胚染色体異数性検査

中岡 義晴

Summary

生殖補助医療の治療成績向上のために実施されている着床前胚染色体異数性検査(PGT-A)は、生検による胚への悪影響が最大の問題点である。その解決法として、胞胚腔液および胚培養液の cell-free DNA を用いる非侵襲的 PGT-A が可能となってきた。ただ、現状では診断精度の点から TE 生検による PGT-A には成績が及ばないが、今後は DNA 採取法や増幅法などの技術的な向上により実臨床への応用が期待される。

Key words

cell-free DNA

非侵襲的

着床前胚染色体異数性検査(PGT-A)

培養液

胞胚腔

はじめに

胚盤胞栄養外胚葉(trophectoderm ; TE)から生検した細胞を用いる着床前胚染色体異数性検査(preimplantation genetic testing for aneuploidy ; PGT-A)が、わが国でも臨床研究として実施されている。移植あたりの妊娠率の向上と流産率の低下による臨床効果を確認できている一方で、年齢の低い女性においては妊娠率や生産率改善の有効性が認められていない¹⁾。その大きな要因が侵襲性のある胚生検の胚に及ぼす悪影響であると考えられている。

妊婦の血液を用いた胎児由来 cell-free DNA (cfDNA)による非侵襲的出生前遺伝学的検査や血液のがん由来の cfDNA をもとにした遺伝学的検査が診断に革命を起こしている。cfDNA は PGT-A においても注目されるようになり、胚盤胞の胞胚腔液(blastocoel fluid ; BF)や胚培養後の培養液(spent culture medium ; SCM)に胚由来 cfDNA が存在することがわかってきた。2013年 Palini ら²⁾は BF に cfDNA が存在していることを、また2014年に Stigliani ら³⁾がヒト胚の培養液中に cfDNA が存在していることを報告している。cfDNA を用いて PGT-A を行うことができれば、胚生検による胚への悪影響をなくすだけでなく、胚生検に要する高度な技術をもつ胚培養士によるラボワークの減少など、生殖補助医療実施機関のメリットも大きい。

今回、cfDNA を用いた PGT-A (non-invasive PGT-A ; niPGT-A)について、論文のレビューと

Yoshiharu Nakaoka

IVF なんばクリニック院長