

# さくらだより [ 45号 ]



2015年1月9日発行

## 【 着床前スクリーニング 】

昨年（2014）、このさくらだより（39号、5月19日発行）で「着床前スクリーニング」検査について、本院で体外受精を予定している女性が、体外受精させた受精卵の染色体を調べる本検査を受けるためにアメリカに受精卵を輸送する計画をたてていることを述べました。

最近、新聞でも報道されご存知と思いますが、日本産婦人科学会は本検査の有用性を確認するため3年間、国内の指定病院で臨床試験をすることになりました。

「着床前スクリーニング」と「着床前診断」は同一な検査方法を用いながら若干異なった意味で区別されています。両者の意味は何が異なるのでしょうか？

両親の両方あるいは片方に遺伝子に関係した疾患があり、それにより生まれてくる胎児の遺伝子に変異が生じるか否か胎児になる前の段階、つまり着床する前の受精卵（胚）で病気となる原因遺伝子の有無を検査するのが「着床前診断」です。それに対し、遺伝疾患を特定するのではなく流産を繰り返す患者さんの受精卵（胚）を検査して、流産を起こさない正常染色体数の受精卵（胚）を選別し、その胚を子宮に戻す目的で検査するのが「着床前スクリーニング」です。

日本では「着床前診断」は学会の承認を得て検査は許されていました。また、「着床前スクリーニング」も一部の患者さんに限って日本産婦人科学会の倫理委員会に諮って承認された症例のみ行うことが可能でした。

今回、特殊な一部の染色体異常の患者さんだけでなく、流産を繰り返す患者さんの受精卵（胚）の染色体を検査し、正常受精卵（胚）だけ子宮に戻した場合、本当に妊娠率が高まるかどうか検証する臨床試験が開始されます。3年間、検証した結果により「着床前スクリーニング」を一般的に拡大するかどうか検討しようとするものです。以前にも述べましたが、これにより知りたくない他の染色体疾患の可能性まで分かることにもなります。それらを含めて国民的議論がなされていくものと思います。ただ、繰り返す流産に限って病める患者さんの福音につながるとすれば検査として有っても良いように思います。

検査の流れは、以前にも述べたごとく胚盤胞（受精卵の5日目当たりまで発育した胚）から数個の細胞を取り出し検査します。

解析方法は従来の方法とは全く異なるアレイ CGH という特殊方法です。従って、結果も従来の染色体核型とは異なります。染色体の一例を示します（図 1-2）。

これらの方法で年齢別の受精卵（胚盤胞）の染色体を調べると高年齢では80%以上に染色体数の異常が含まれていることが分かっています（図3）。これが流産の原因であることも分かっています。従って、子宮に戻す（移植）前に染色体が正常か否か調べるのが「着床前スクリーニング」なのです。

繰り返しますが、新聞内容は今すぐスクリーニングができるというのではなく、今後、3年間の実証検討を踏まえて広く「着床前スクリーニング」の是非を論議するとのことです。

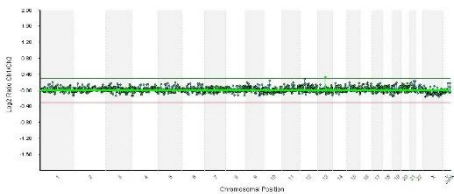


図 1. 46,XY (正常な男性染色体)

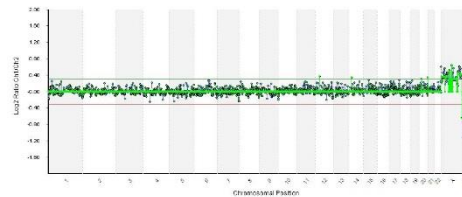

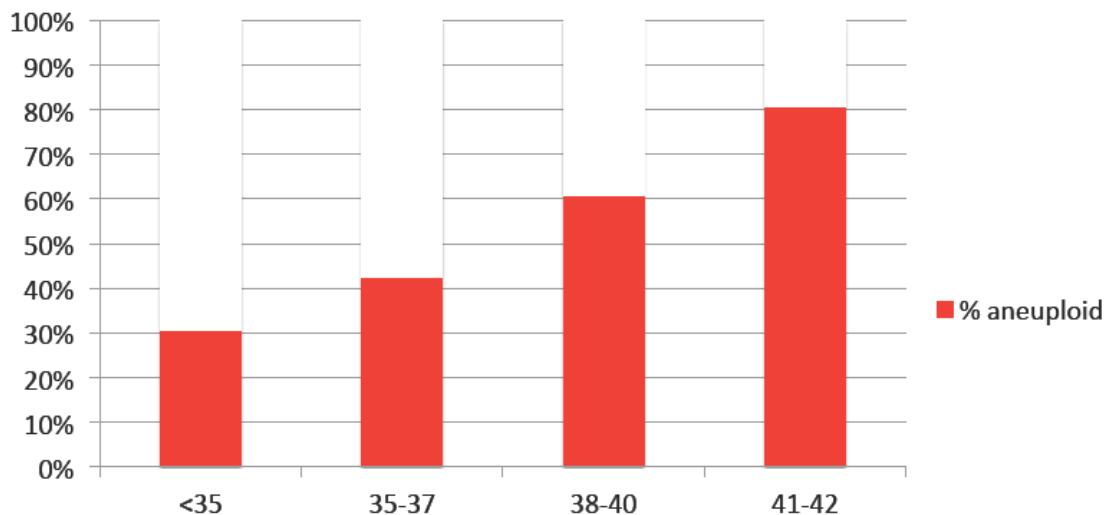


図 2. 46,XX (正常な女性染色体)

## 数的異常の染色体異常をもつ胚盤胞の年齢別割合

Reprogenetics 



Reprogenetics data: 96 centers, >3500 cycles, >19,000 blastocysts analyzed by aCGH to 9/2013

図 3：年齢別にみた受精卵（胚盤胞）の染色体異常検出頻度

図 1-3： Reprogenetics より提供