

第23回生殖バイオロジー東京シンポジウム

セッション：一般演題（ポスター）

日程：20240908_20240908

演題番号：P-3

発表形式：ポスター

会場の都市名：ホテルヒルトン大阪

タイトル：卵子成熟障害に対して原因遺伝子の特定に至った2例

小林亮太¹⁾ 福田 愛作¹⁾ 岡村 直哉¹⁾ 上田 匡¹⁾ 重田 護¹⁾ 佐古 悠輔²⁾ 柳原 玲^{2,3)}

稲垣 秀人²⁾ 倉橋 浩樹²⁾ 森本 義晴⁴⁾

【緒言】卵子成熟障害では繰り返し採卵を行うも最終的に受精卵を得られないことがある。今回、当院の卵子成熟障害の2例に対し、網羅的遺伝子解析により不妊原因遺伝子を特定したので報告する。【方法】複数回の採卵にて受精卵の得られていない2例の夫婦に情報提供後、遺伝カウンセリングを実施、インフォームドコンセントを得て遺伝子解析を実施した。なお、本研究は藤田医科大学医学研究倫理審査委員会の承認を得ている。【症例1】27歳0妊0産。AMH:3.43ng/mL。採卵を12周期実施、総採卵数127個、成熟卵子23個（成熟率18.1%）、一般体外受精、顕微授精およびODO-ICSIを試みたが、受精数は0個であった。解析の結果、*TUBB8* にヘテロ接合性バリエント：NM_177987.3:c.1164G>A (p. Met388Ile) を認めた。【症例2】32歳0妊0産。AMH:5.59ng/mL。前医で採卵を9周期、総採卵数82個、成熟卵子5個（成熟率6.1%）、受精卵数0個。当院ではIVMを1周期、採卵数9個、成熟卵子0個であった。解析の結果、*PATL2* に複合ヘテロ接合性バリエント：NM_001387263.1:c.1225-2A>G、NM_001387263.1:c.1181C>G (p. Thr394Ser) を認めた。【考察】*TUBB8* は霊長類特異的な遺伝子であり、その病的バリエントは卵子成熟障害、胚発育障害を引き起こすと報告がある。また、*PATL2* 欠損マウスは卵子成熟障害を起こし、ヒトでも*PATL2* バリエントで卵子成熟障害が報告されている。今回、2例の卵子成熟障害にて不妊原因遺伝子を特定し、以後の採卵を回避する選択につながった。採卵は患者の身体的、精神的、経済的負担の増加となり、不妊原因の特定は極めて重要である。一方、患者の遺伝的背景を明らかにすることは治療終結宣告や血縁者への影響も考えられるため、検査前に十分な遺伝カウンセリングが重要となる。