

第 69 回日本生殖医学会

セッション：一般演題（口頭）

日程：20241114_20241115

演題番号：O-75

発表形式：口頭発表

会場の都市名：ポートメッセなごや コンベンションセンター

卵子成熟障害における不妊原因特定の遺伝子検索の有用性

小林 亮太¹⁾ 福田 愛作¹⁾ 井谷 裕紀¹⁾ 岡村 直哉¹⁾ 上田 匡¹⁾ 重田 護¹⁾ 藤岡 聡子¹⁾ 佐古 悠輔³⁾ 柳原 玲³⁾ 森本 義晴²⁾ 倉橋 浩樹³⁾

【緒言】ARTにおいて卵子成熟障害の対応に苦慮する。不妊原因の特定は治療戦略に重要であるが、遺伝的原因特定の試みはまだ少ない。今回、当院の治療困難症例の中で卵子成熟障害4例に全エクソーム解析を実施したので報告する。【方法】複数回の採卵を実施し卵子成熟率が30%未満であった43歳未満の症例を対象とした。医師から情報提供の後、夫婦に遺伝カウンセリングを実施しインフォームドコンセントを得て解析を依頼した。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。総採卵数127個、成熟卵子23個（成熟率18.1%）、受精卵数0個であった。TUBB8にヘテロ接合性バリエーション：NM_177987.3:c.1164G>A (p.Met388Ile)を認めた。【症例2】32歳0妊0産。総採卵数91個、成熟卵子5個（成熟率5.5%）、受精卵数0個であった。PATL2に複合ヘテロ接合性バリエーション：NM_001387263.1:c.1225-2A>G、NM_001387263.1:c.1181C>G(p.Thr394Ser)を認めた。【症例3】42歳1妊0産。総採卵数171個、成熟卵子50個（成熟率29.2%）、受精卵数30個であった。不妊原因に関連するバリエーションは認めなかった。【症例4】35歳0妊0産。総採卵数22個、成熟卵子4個（成熟率18.2%）、受精卵数3個であった。不妊原因に関連するバリエーションは認めなかった。【結果】4例中2例で卵子成熟に関わる遺伝子に既知の病的バリエーションが検出された。【考察】原因遺伝子を特定した2例は過去の受精卵数が0個であった。一方、原因遺伝子を特定できなかった2例は受精卵が得られ分割期までの胚発育を認めている。今回の検討では、卵子成熟障害に加え受精障害を合併する症例は、特に不妊原因特定の遺伝子検索が有用であると考えられた。しかし、遺伝的卵子成熟障害に対する有効な治療法はなく自己配偶子による生児獲得は困難であり、血縁者への影響も考えられるため、検査実施前の十分な遺伝カウンセリングが重要となる。