

第57回関西アンドロロジーカンファレンス & 第13回関西生殖医学集談会

セッション：一般演題（口頭）

日程：20250315

演題番号：a-4

発表形式：口頭発表

会場の都市名：ハービス PLAZA 5 階 会議場

Y 染色体微小欠失(AZF)検査で判定不能の結果に対し TESE を実施した 4 例

小林 亮太¹⁾ 上田 匡¹⁾ 福田 愛作¹⁾ 森本 義晴²⁾

【緒言】Y 染色体微小欠失(AZF)検査は TESE 適応を判断する保険収載の検査である。検査に用いられる MEBGEN™ AZF Deletion キットは Y 染色体の AZF 領域を中心に PCR-rSSO 法にてマーカー領域の有無を判定する。一方、この検査には判断の難しい亜分類や分類のない欠失パターンが検査全体の 5%程で出現し、これらは判定不能となるため TESE の適応は決まっていない。今回、我々は AZF 検査が判定不能の 4 例に対し TESE を実施したので報告する。【対象】無精子症と診断した患者に AZF 検査を実施後、検査結果が判定不能で TESE の実施を希望した 4 例を対象とした。【症例 1】39 歳、AZF 検査：sY1024、sY1291 欠失。血液染色体:46, XY。TESE：精子回収できず。【症例 2】42 歳、AZF 検査：sY1024、sY1291 欠失。血液染色体:実施無し。TESE:精巣内精子を凍結。【症例 3】41 歳、AZF 検査:sY1024、sY2858 欠失。血液染色体:46, XY (28)、47, XXY (2)。TESE：精子回収できず。【症例 4】29 歳。AZF 検査：sY2990, sY1197, sY1191 欠失。血液染色体:46,X,t(Y;12)(?q12;q21.3)。TESE：精子回収できず。【結果】症例 2 のみ精子回収ができた。精子回収できなかった 3 例中 2 例に染色体異常を認めた。【考察】判定不能に対する TESE 実施の報告は少ないが、精子回収と挙児を得た報告もある。特に症例 4 の欠失パターンは生児獲得が報告されていた。しかしながら、当院の症例では Y 染色体の均衡型相互転座を認め、染色体の切断により欠失が生じたと考えられる。また、症例 1、症例 2 は同じ欠失パターンであったが、TESE の結果に差があり、同じ結果でも精子回収の予測は難しい。そのため、判定不能に対する TESE は患者の希望に沿った実施が望ましいと言える。今後、判定不能に対する TESE の適応を決定するため、さらなる症例の蓄積が必要である。