



着床前胚染色体異数性検査 (PGT-A) について

● 着床前遺伝子検査とは

- **PGT** (preimplantation genetic testing, 着床前遺伝子検査) は体外受精によって得られた胚盤胞の一部の細胞 (将来胎盤になる栄養外胚葉細胞) を生検して、遺伝子や染色体を調べる検査です。検査した胚盤胞はいったん凍結保存し、正常と判断されたら凍結胚移植します。
- PGTは検査の目的によって以下の3つに分けられています。
 - **PGT-A** (PGT for aneuploidy, 着床前染色体異数性検査) : 加齢に伴って増加する染色体の異数性を検出します
 - **PGT-SR** (PGT for structural rearrangement, 着床前染色体構造異常検査) : 染色体の構造異常に由来する異数性を検出します
 - **PGT-M** (PGT for monogenic gene defect, 着床前単一遺伝子検査) : 重篤な遺伝性疾患の原因となるDNAの変異や欠失の検出します

● PGT-Aの有用性に関する多施設臨床研究について

- 日本ではPGT-Aの実施について社会的合意が得られていませんでした。一方、海外では、移植あたり妊娠率が向上し、流産率が低下することが明らかにされ、広く実施されています。しかし、胚盤胞の細胞はすべて染色体が均一ではなく (モザイク)、妊娠可能だった胚を異常胚と誤って判定して廃棄してしまうリスクがあり、胚移植できない方が増える、あるいは採卵あたりの生児獲得率は改善しないという問題点も指摘されています。
- 今回、PGT-Aの有用性と安全性を確認するため、2020年から日本産科婦人科学会による多施設共同の臨床研究が開始され、当院も分担施設として承認されています。
- この臨床研究では**PGT-A**と**PGT-SR**を実施します。どちらも染色体の数的異常の有無のみを次世代シーケンサー (NGS) で調べます。性別や遺伝疾患に関連した情報は得られません。
- ARTの料金の他に、PGTを行った胚盤胞1個あたり6万円がかかります。

● 検査を受ける条件

- ARTを実施する医学的適応があり、以下の条件に該当する方に限られます。
 - 直近の胚移植で2回以上連続して臨床的妊娠 (胎嚢確認) が成立していない方
 - 直近の妊娠で2回以上連続した流産 (胎嚢確認後) を経験した方
※夫婦の染色体検査が必須で、子宮形態異常と抗リン脂質抗体症候群の方は対象外
 - 夫婦いずれかが染色体構造異常 (均衡型転座、ロバートソン転座) の保因者である方

● 治療と検査の流れ

1. PGT-A (臨床研究への参加) を希望する方は外来でお申し出ください。
2. 条件を満たすことを確認した後、説明文書と同意書をお渡しします。詳しい説明は動画講習で受けていただきます。視聴にはパスワードが必要です (無料)。
3. 外来でカウンセリングを受けていただき、同意書取得後にARTを開始します。
4. 胚盤胞が得られたら胚生検して解析施設に移送します。胚はいったん凍結保存します。
5. PGT-Aの結果を説明し、必要に応じて遺伝カウンセリングを行います。
6. 正常胚があれば凍結融解胚移植を行います。

もっと詳しく知りたい方は外来でお聞きください。