今こそ知りたい！
着床前診断PGT-A/PGT-SRの実践に必要な知識をまとめた書。

日本産科婦人科学会の特別臨床研究がいよいよスタートするにあたり，
着床前診断PGT-A/PGT-SRの実践に必要な知識をまとめた書。
①まず知っておくべきこと，②技術編，③臨床編，④トピックス，⑤Q&Aに分けて解説。
図表を多用し，わかりやすくをモットーに編集。
産婦人科医師，胚培養士，看護師，臨床検査技師，臨床遺伝専門医，認定遺伝カウンセラーなどの**入門書**として，また**患者さんへの説明資料**としても役立つ！

PGT-A/PGT-SR 実践ハンドブック

編集 **京野 廣一**
京野アートクリニック高輪/仙台/盛岡
理事長

遠藤 俊明
札幌医科大学産婦人科　非常勤講師・非常勤外来医師
エナ麻生ARTクリニック　生殖医療顧問

笠島 道子
京野アートクリニック高輪/仙台
ファティリティクリニック東京
認定遺伝カウンセラー

目次

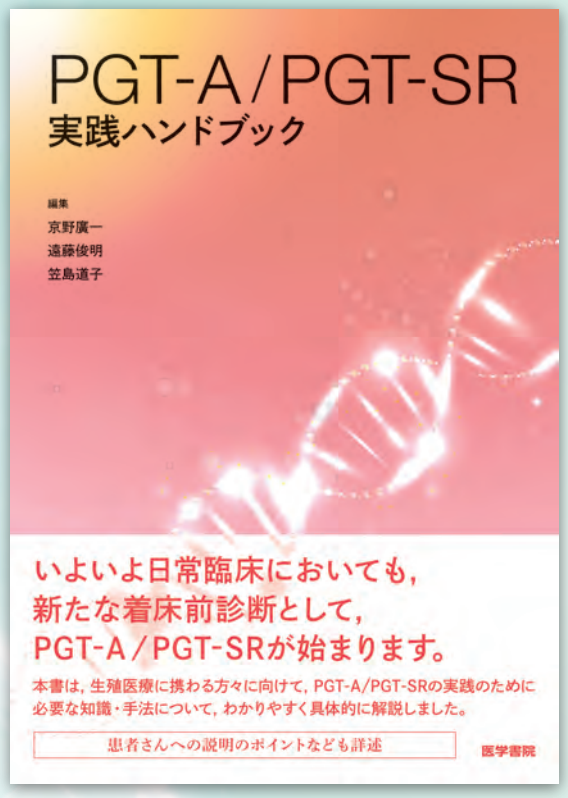
A 総論：PGT-A/PGT-SRにあたって，まず知っておくべきこと
1 PGT-A/PGT-SRに必要な遺伝の基礎知識 ── 減数分裂から腕間逆位まで
2 着床前遺伝学的検査でわかること
3 PGT-A/PGT-SRを始めるにあたって

B 技術編：生検から解析の実際
4 胚盤胞におけるTE生検・チュービングのプロトコールと実際
5 検体の取り扱い ── 搬送から解析の実際まで

C 臨床編：事前説明から臨床の実際
6 患者への説明（遺伝カウンセリングとして）
7 TTLB短縮のための卵巣刺激法
8 ART laboの高い技術とPGT
9 PGT-A/PGT-SRで正倍数体獲得後，より生産率を高める着床検査
10 出生前診断
11 着床前診断後のフォローアップと出生児の長期予後

D トピックス
12 わが国/世界のARTにおけるPGT-A/PGT-SRの現状
13 niPGT-Aの可能性

Q&A



●B5　頁240　2020年　定価：本体6,800円＋税　［ISBN 978-4-260-04243-7］

医学書院

全編にわたって図を多用し，わかりやすく解説

2 PGT-A（preimplantation genetic testing for aneuploidy）

1）何をする検査ですか？

受精胚の染色体数が，46本（46,XX/46,XY）であるかどうかを判定する．

卵子・精子を形成する際の減数分裂時，あるいは，受精胚の細胞が増殖する際の有糸分裂時に，正しい数の染色体が正しく分配されないことにより染色体の本数の異常，異数性（aneuploidy）が起きてしまう．

特に女性の年齢が高くなるほど，染色体を正しく分配する機能が弱ま
異数性が多くなることが知られている．これは年齢によるものなので，
起きる現象である．

日本の初婚平均である30歳の時点であっても，平均25％の卵子に異
じている．ところが，35歳を超えてから異数性の割合は急激に増え，3
35％，40歳では58％，42歳では75％の卵子に異数性が生じている可
る[6]．

2）誰が検査を受けられますか？

主に，直近の胚移植で2回以上連続して妊娠が成立していない反復A
功のカップルや，直近の妊娠で臨床的流産を2回以上反復し，流産時の
が得られている反復流産カップルを対象として行なわれる検査である．

ただし，反復流産の25％は胎児染色体に異常のない流産のため，検査
判定が正しくても体外受精・胚移植が不成功に終わる，もしくは，流産
える可能性がある．

3）どのようなことをする検査ですか？

検査には，受精後5日目の胚盤胞の栄養外胚葉細胞（TE）を生検して
数細胞が必要となる．細胞由来のヒトDNAを全ゲノム増幅し，染色体
2本の正倍数体（euploid）を基準として，染色体数の増減を調べる．特定の
本数が1本の場合はモノソミー（monosomy），3本の場合はトリソミー（
として，染色体の異数性を検出する．

PGT-Aの検査結果によっては，モザイク（mosaic）胚が検出される
る．モザイクとは，TE生検によって採取した細胞塊に，染色体異数性
い細胞と染色体異数性を持つ細胞が混ざっている状態である．モザイク
発達に従って消失する場合もあるが，不妊，反復着床不全，先天異常，
害，発達障害のある子を出生するリスクがある．

4）どういった限界がありますか？

従来のPGT-A判定の誤判定率は5～15％と報告されており，すべて
が3本となる三倍体（triploid），四倍体（tetraploid）は反復流産患者の染
の15％を占めている．

従来のPGT-Aではこれら倍数体の判定はできないが，「SNVタイピン
PGT-Aを併用することで，倍数体を検出することが可能となった[7]．

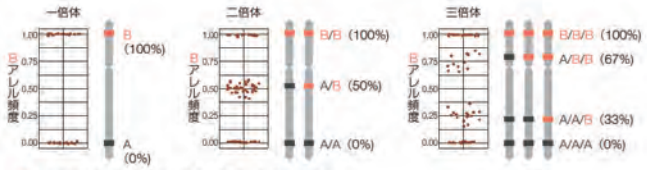


図2-4　SNVタイピング法による一倍体，三倍体の結果

5）SNVタイピング法とはどのような検査ですか？

SNVをヒトゲノムのリファレンスと同じアレルをAアレル，異なるアレルをBアレルと仮定とした場合，SNVは，A/Aのホモ接合体，A/Bのヘテロ接合体，B/Bのホモ接合体のいずれかの3パターンに当てはまる（図2-4）．

したがって，各染色体から任意のSNVを選び，Bアレル頻度を調べることで，すべての染色体の本数を判断することができる．

- 全染色体の数が2本の二倍体（diploid）の場合，各SNVのアレルの組み合わせは，A/A，A/B，B/Bのいずれかに該当し，Bアレル頻度は0％，50％，100％の3つのクラスタとなる．
- 全染色体の数が1本の一倍体（haploid）の場合，各SNVのアレルはAまたはBのいずれかとなり，Bアレル頻度は0％か100％の2つのクラスタとなる．
- 全染色体の数が3本の三倍体（triploid）の場合，アレルの組み合わせは，A/A/A，A/A/B，A/B/B，B/B/Bのいずれかに該当し，Bアレル頻度は0％，33％，67％，100％の4つのクラスタとなる．

3 PGT-SR（preimplantation genetic testing for structural rearrangement）

1）どういう検査ですか？

染色体間で起こる染色体の構造的な異常があるかどうかを判定する．

染色体の構造異常（再構成）は，染色体の切断，再結合，交換によって異常な組み合わせが生じたものである．これは正常な染色体構成要素が揃っている「均衡型」と，過不足がある「不均衡型」の2種類に分離される．

相互転座とは，染色体の組換え時に，本来は対になる相同染色体同士で組換えが行われるところ，誤って，複数の非相同染色体が切り離されたり，再構成した染色体を相互に交換するといった切断，あるいは，組換えが起きた結果生じる．染色体のコピー数には変化のない均衡型相互転座は，臨床的な特徴がないため気がつきにくく，500人当たり約1人が持っている．均衡型相互転座の保因者は，

生殖医療に携わる
まさに第一線の医療者に向けて。
患者さんへの説明にもぜひ！

関連書籍

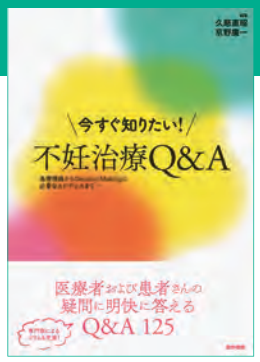
患者さんがよくいだく
不妊についての疑問をQ&A形式でまとめた書

今すぐ知りたい！不妊治療Q&A
――基礎理論からDecision Makingに必要なエビデンスまで――

編集：久慈 直昭／京野 廣一

生殖医療専門医はもちろん、不妊について一通り勉強したはずなのに、
いざ患者と向き合うとうまく説明をすることが出来ないと悩む医師に！
不妊治療に携わる看護師・胚培養士・カウンセラー、患者さんにも！

B5　頁384　2019年
定価：本体5,000円＋税
［ISBN 978-4-260-03826-3］



医学書院
〒113-8719 東京都文京区本郷1-28-23　［WEBサイト］http://www.igaku-shoin.co.jp
［販売・PR部］TEL：03-3817-5650　FAX：03-3815-7804　E-mail：sd@igaku-shoin.co.jp