

P2-64-9 男性因子による不妊症で来院した染色体異常に対する遺伝カウンセリング名古屋市立大臨床遺伝医療部¹, 名古屋市立大²武田恵利¹, 鈴森伸宏¹, 熊谷恭子¹, 松本洋介², 小川紫野², 大瀬戸久美子¹, 佐藤 剛², 杉浦真弓²

【目的】生殖補助医療の進歩により男性不妊患者の情報提供に対するニーズは高まり、遺伝カウンセリングの重要性が指摘されている。男性因子による不妊症の原因の一つとして染色体異常が知られている。【方法】2010年1月から2015年8月までに、男性不妊にて当院を受診し、インフォームドコンセントの上で染色体検査を施行し、男性側に染色体異常が認められ、臨床遺伝医療部で遺伝カウンセリングを行った症例の染色体異常の種類や臨床的特徴、経過などについて検討した。【成績】男性側の染色体異常は22例であった。クライアント男性の平均年齢は 33.0 ± 4.0 歳(28~42歳)であり、クラインフェルター症候群3例、Y染色体微小欠失5例、XX male 1例、ターナーモザイク1例、マーカー染色体1例、均衡型相互転座保因者7例、同腕転座1例、ロバートソン型転座1例、環状染色体1例、PCS/MVA症候群1例であった。遺伝カウンセリングは全例夫婦に対して実施し、遺伝学的検査の結果や次子への遺伝などについての遺伝学的な情報提供や自律支援を行った。なお、22例中、生児獲得を確認できた症例は1例のみであった。【結論】今回検討した症例では、難治性不妊が多く出産まで至るケースが少なかった。染色体異常を認める男性不妊患者の遺伝情報やその後の経過を正確に把握することは重要である。今後、より充実した遺伝カウンセリングによる情報提供、自律支援に向けてさらなる検討が必要である。

23
日
(土)
一般演題

P2-64-10 Primary ovarian insufficiency に対するエストラジオール投与による卵胞発育への取り組みと、ステロイド性大腿骨頭壊死症合併全身性エリテマトーデス妊娠の一例東邦大大森病院¹, 東京労災病院²片桐由起子¹, 北村 衛¹, 福田雄介¹, 上山 怜¹, 三枝美智子¹, 森山 梓¹, 高橋賢司¹, 松江陽一², 土屋雄彦¹, 森田峰人¹

【緒言】Primary ovarian insufficiency (POI) は自己抗体保有や自己免疫疾患、染色体異常や遺伝子異常、内分泌疾患の合併や医原性など様々な原因により生じるが、卵胞発育を容易には認めない難治性不妊である。ゴナドトロピン高値、性ホルモン低値が長期化するほどに卵胞発育は稀であり妊娠成立は困難である。今回われわれは、全身性エリテマトーデス(systemic lupus erythematosus: SLE)合併卵巣機能低下症例が、ステロイド性大腿骨頭壊死症(osteonecrosis of the femoral head: ONFH)をきたし、長期間にわたり不妊治療の中断を余儀なくされたが、SLEおよびONFH軽快・治療後に妊娠成立に至ったPOI症例を報告する。【症例】39歳、未経妊。28歳で結婚したがSLEのため5年間避妊。33歳で妊娠許可を得て2年間の自己タイミングを図ったが妊娠成立に至らず35歳で当院を初診した。FSH 10.2mIU/ml E2 45.9pg/ml 月経32日型順であったが6か月後にFSH 34.0mIU/ml LH 14.4mIU/ml E2 <20.0pg/ml AMH <1ng/mlに至り、クロミフェン周期-IVF-分割期胚移植を実施した。妊娠成立に至ったが流産の転帰となり、その直後にONFHをきたし大腿骨頭置換術となった。以後通院は中断し38歳で再受診。FSH 80.0mIU/ml E2 <20.0pg/ml 無月経であった。E2 0.72mg 隔日投与下に卵胞発育モニタリングを実施し11か月目で卵回収に至りICSI-分割期胚移植で妊娠が成立し継続中である。【結語】当院におけるPOI E2投与成績は、卵胞発育64.8%、卵回収48.9%、受精39.8%、胚移植28.4%、妊娠2.3%で、E2投与下卵胞発育モニタリングはPOIに妊娠成立の可能性をもたらす治療であると考えられる。

P2-65-1 当科における性分化疾患、並びに性器の形態異常に対する手術療法についての検討

名古屋大

柵木善多, 後藤真紀, 笠原幸代, 永井 孝, 清水 顕, 邨瀬智彦, 加藤奈緒, 大須賀智子, 中村智子, 滝川幸子, 岩瀬 明, 吉川史隆

【目的】性分化疾患とは出生4,500例に1例の頻度で発生すると推定され、染色体や性腺、内外性器などが非典型的な分化を示す。性器形態異常疾患には子宮奇形や腔閉鎖、腔中隔などがある。両群とも疾患や症例ごとに症状、治療方針が異なり、手術療法を要する症例も多くある。当院で行った性分化疾患、並びに性器の形態異常に対する手術療法について検討を行った。【方法】2007年8月より2015年9月までに性分化疾患並びに性器の形態異常と診断された77例の内、手術を施行した25例について後方視的検討を行った。本研究は当院の倫理委員会の承認を得て行われた。【結果】対象疾患はOHVIRA/Wunderlich症候群11名(44%)、Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser症候群3名(12%)、アンドロゲン不応症3名(12%)、子宮中隔3名(12%)、副角子宮1名(4%)、腔中隔2名(8%)、腔形不全1名(4%)、総排泄腔遺残症術後の腔壁再癒着1名(4%)であった。手術内容は、頸部開窓術9名(36%)造腔術4名(17%)腹腔鏡下性腺摘術3名(12%)副角子宮切除術3名(12%)子宮鏡下子宮中隔切除術3名(12%)腔中隔切除術2名(8%)癒着剝離/腔口形成術1名(4%)であった。手術療法の施行年齢の中央値は疾患により10代、20代、30代の3群に大別された。また妊娠可能な19例の疾患のうち8例に挙児希望があり、自然妊娠2例、不妊治療施行2例の計4例が妊娠に至った。【結論】疾患により臨床症状・治療目的は異なり、3群に大別された。疾患ごとに適切な時期に必要な手術を行い、介入する必要があると考えられた。