

流死産検体を用いた遺伝子検査

1. 研究の対象

この研究は、当院産科婦人科または研究協力機関の後藤レディースクリニックを受診し、本研究の参加同意のもと、流死産検体を用いた遺伝子検査を希望し、流死産胎児・絨毛組織を回収できた患者さんを対象とします。尚、この研究は以下の適格基準を満たし、除外基準に該当しない患者さんは先進医療で検査を受けることが可能です。

【適格基準】

1) 過去に1回以上の自然流産歴があり、今回妊娠で臨床的に流産と診断された患者さんで、子宮内に流産胎児、絨毛が残存している場合、または、体外に排出されたが流産胎児・絨毛を回収できた場合。

2) 今回妊娠で臨床的に死産（妊娠12週以降の胎児死亡）と診断された患者さんで、子宮内に死産胎児、絨毛が残存している場合、または、体外に排出されたが死産胎児・絨毛を回収できた場合。

1)あるいは2)の条件を満たしたうえで、

- ・同意取得時に成人である患者さん。
- ・研究参加に関して文書による同意が得られた患者さん

【除外基準】

- ・その他、研究責任者・研究分担者が不適と判断した患者さん

上記の先進医療の対象にならない患者さんでも研究参加に同意いただける場合は自費診療で検査が可能です。

2. 研究の概要

私たちの体を構成している細胞内にある染色体は、通常、両親由来の染色体が1本ずつ受け継がれ2本でペアになっていますが、胚の染色体ペアが2本でなく、1本や3本またはそれ以外の本数となることを染色体異数性と言います。染色体異数性は、流死産の原因としても頻度が多いものですが、染色体に異数性があるかどうか調べる検査を染色体異数性検査と言います。染色体異数性検査は流死産の原因を探る手がかりとなり、次回妊娠を目指した検査・治療方針に影響を与えると考えられています（例えば染色体数正常で流死産が発生していれば、母体要因によるものが疑われるので、母体要因を検索します。その結果、治療によって流死産率を低下できる疾患が見つかることがあります。）。

現在、染色体異数性検査で汎用されているG分染法は、無菌的に流死産物を子宮内から採取する必要があります。そのため、組織採取の際には流産手術が必要であり、自然排出を希望される患者さんは染色体異数性検査が実施できません。また、母体組織の混入による検査の偽陰性も問題になっています。

この研究に期待される成果として、新規法(NGS法)で①流死産物が自然排出してしまった症例や、侵襲的な手術を回避するために自然排出を待機した症例において、排出・検体回収日に検査実施が不可である場合でも凍結あるいは培養液に保存し、後日に染色体異数性検査を実施することが可能となります。また、②先行研究においてもNGS法による染色体分析は、従来のG分染法より正確かつ効率的に分析できるようになることが期待できます。

3. 研究実施体制

【研究代表者】

大阪大学大学院医学研究科 産科学婦人科学講座 木村 正

【研究事務局】

大阪大学大学院医学研究科 先端ゲノム医療学共同研究講座 事務局責任者 瀧内 剛

【研究参加機関】

研究協力機関 医療法人後藤レディースクリニック 後藤 栄

4. お問い合わせ先・相談窓口

大阪大学医学部附属病院 産科学婦人科学教室

住所：大阪府吹田市山田丘 2-2 臨床研究棟 3 階

連絡先：06-6879-3351

研究責任者 大阪大学医学部附属病院 産科学婦人科学講座 木村 正

相談窓口 大阪大学医学部附属病院 先端ゲノム医療学共同研究講座 瀧内 剛

当院先進医療に関するHP もご参照ください：

<https://www.hosp.med.osaka-u.ac.jp/advanced/>