

착상전 유전진단의 Clinical Outcomes에 미치는 요인에 관한 연구

이을순 · 이동률 · 박은아 · 배성미 · 김유신 · 원형재 · 한지은
조정현 · 이우식 · 곽인평 · 이숙환 · 윤태기

포천중문의과대학교 차병원 여성의학연구소

Objectives: 착상전 유전진단 (PGD)의 가장 주요한 이점은 배아에서 할구를 생검하여 진단한 후 유전질환이 없는 배아만을 이식하기 때문에 불필요한 임신중절을 피할 수 있다. 현재까지 착상전 유전진단을 시행하여 임신에 성공한 이래로 이러한 기술로 500명이 넘는 건강한 아기가 출생하였음에도 불구하고 임상효율이 낮기 때문에 제한적으로 임상적용 되고 있다. 본 연구의 목적은 착상전 유전진단에 안전성과 효율성에 영향을 주는 요인들을 찾고자 임상결과를 분석하였다.

Methods: 2004년 1월부터 2006년 12월까지 착상전 유전진단을 시행한 140 체외수정주기를 대상으로 임상요인과 생검방법에 따라 분석하였다. 과배란 유도 후 난자를 채취하여 세포질내 정자주입술을 실시하였다. 난자 채취 후 3일째 6세포기 이상에 배아만을 진단하였다. 투명대를 제거하는 방법으로는 acid Tyrode 또는 laser system을 이용하였고 한 개 내지 두 개의 핵이 보이는 할구를 분리하여 PCR와 FISH를 시행하여 유전진단을 실시하였다.

Results: 환자의 평균 연령은 34.1 ± 4.8 였고 난자 채취수는 평균 14.7 ± 8.6 였으며 수정된 난자수 9.3 ± 5.5 였다. 905 (8.2 ± 4.3)개의 배아를 3일째 아침에 할구를 분리하여 785 (7.0 ± 3.9)개의 배아를 진단하였다. 111 체외수정 주기에서 302 (2.7 ± 1.6)개의 배아를 이식하여 26 (23.4%) 주기가 임신에 성공하였다. 착상률은 11.6% (35/302)였다. 임신율과 착상률은 환자의 나이와 채취된 난자 수 이식하는 배아수에 영향을 받았다. 또한 laser를 이용한 투명대 제거 방법이 acid Tyrode를 이용한 방법보다 유의적으로 임신율이 높았다 (41.6% vs 16.6%, $p < 0.05$). 그러나 유전질환률과 임신율과는 상관관계는 나타나지 않았다.

Conclusion: 이상의 결과로 할구 생검방법과 기술은 임상결과에 영향을 미치는 주요한 요인으로 사료된다. 따라서 착상전 유전진단의 임상적 효율성 증가를 위해서는 생검기술의 개발과 유전상담, 분자유전학, 발생학에 오랜 경험이 필요할 것으로 사료된다.