

8・4 妊娠初期における染色体異常及びその発生要因について

新潟大学医学部

山本 正治

まえがき

染色体異常は、その発生頻度が全出産児の0.5～0.6%といわれており、比較的多い疾患である。また、本疾患は他の先天異常と同様、非可逆的变化に特徴づけられるものであり、その根本的対策は発生予防の他にない。そのための発生機構および発生要因の解明は急務である。

研究目的

妊娠初期には染色体異常頻度が出産時に較べ著しく高いことが予想される。かつ、この時期は異常発生から数カ月しか経ていないので、異常発生に係わる多くの情報がえられる。このような疫学研究上の利点をもつ妊娠初期における染色体分析を試みた。今回は、細胞遺伝学的方法論及び染色体異常の記述疫学的所見について報告する。

研究方法

最終月経初日から起算して、12週までに社会経済的理由によって中絶手術を行った婦人を対象にした。手術直前に婦人の産科的既往歴、疾病既往歴、最終月経前後の薬剤服用の有無などについて聴取した。その後手術によってえた材料（主に絨毛組織）を用い、直接法で染色体分析を行った。ここで、診断基準としては、主に数的異常について検索し、微細な構造異常は判定から除外した。

絨毛組織は、一部をホルマリン固定によって保存し組織検索に供した。

細胞遺伝学的分析結果及びすでにえられた産科婦人科的情報は、コンピューター（日本ミニコン）にファイルした後、種々の分析を実施した。

研 究 成 果

染色体分析に用いた絨毛標本は1661例である。そのうち、1250例(75.3%)について染色体分析が可能であった。これらの母年令平均は28.0才であり、最少17才から最高46才まで分布している。また、平均胎令は最終月経初日から起算して 8.4 ± 1.39 週である。

胎芽と絨毛との染色体構成については、147例について両組織を分析し、全く相違を認めなかった。とくに、絨毛で分析したモザイク症例11例中、胎芽で同様の異常を認めたものが5例あり、他は胎芽が存在しなかったためその染色体構成は不明であった。

絨毛組織の組織検索の結果、Syncytium, Stromaには全く細胞分裂像を認めなかった。これに対して、Langhans細胞層には細胞500個あたり 4.4 ± 1.82 (N=5)個の分裂像があった。

染色体分析の結果、1250例中80例(6.4%)に異常を認めた。その内訳は、異数性異常が64例(5.1%)、倍数性異常が14例(1.1%)、構造異常が2例(0.2%)である。

年令階級別に染色体異常発生頻度をみると19才以下では2.4%(1/41)、20~24才では4.3%(18/414)、25~29才では4.2%(14/331)、30~34才では7.3%(16/219)、35~39才では9.3%(16/172)、40才以上では23.8%(15/63)と加令とともに異常発生の危険が増加する。こゝで、染色体異常の型別に発生状況をみると、トリソミー型異常に母年令依存性があったが、他の異常にはこの現象を認めなかった。

染色体異常を胎令別にみると、最終月経初日から起算して5~6週令では9.3%(10/108)、7~8週令では6.5%(37/570)、9~10週令では6.4%(25/389)、11~12週令では5.4%(7/130)であった。胎令が進むに従い異常頻度は減少傾向を示すが、それ程著しい変化ではない。

こゝで1038例について異常の有無別に、胎芽回収率を調べると、染色体正常例で全期間(5~12週)をとおして56.8%(520/916)であったが、異常例では26.8%(19/71)であった。この間には有意の差($P < 0.001$)を認めた。

考 察

絨毛と胎芽組織との染色体構成の相違について、まず確認を行った。同時に両者の分析が可能だった147例では、染色体構成に全く不一致を認めなかった。とくに、5例のモザイク異常症例においても胎芽、絨毛とも同じ染色体構成を有していた。

絨毛の組織学的検索では、Langhans 細胞にのみ核分裂像を認め、Syncytium及びStromaには分裂像を認めなかった。この所見は過去の諸家の報告に一致するが、細胞遺伝学的観点からは、絨毛の染色体像がLanghans 細胞由来であることを示唆し、さらに、4倍体モザイク異常も、Langhans と Syncytium (合胞細胞)の両者の組み合わせによるものではなく、Langhans 細胞自体がモザイク状態であると思われる。

染色体異常頻度は16.4%と過去の諸家の報告に較べ高い。これは染色体異常例の胎芽回収率が低い事から推察して、胎芽死亡吸収例でも絨毛で染色体分析が可能だったことによると考えられる。しかし、今回えられた異常頻度は大きな染色体異常のみによるものであり、微細な構造異常などを入れると、実際の異常頻度はさらに高くなるものと思われる。

要 約

社会経済的要因で中絶手術を行ってえた絨毛組織を用いて、直接法による染色体分析を試みた。最終月経初日から12週以内における染色体異常の頻度は6.4% (80/1250)であった。トリソミー型異常の発生には母年令依存現象を認めた。

絨毛組織と胎芽との染色体構成について検索を行ったところ、両者に相違を認めなかったので、絨毛組織の染色体分析は、胎芽の染色体構成を正確に表わすものと考えられる。また、分析に供した染色体像は、絨毛の組織検索の結果、Langhans 細胞由来と思われる。

文 献

- 1) Yamamoto, M., Ito, T. and Watanabe, G. : Eine weitere Chromosomenanalyse bei künstlichen Aborten. Hum. Genet.,

34:69-71, 1976.

- 2) Yamamoto, M., Ito, T. and Watanabe, G. : Determination of Prenatal Sex Ratio in Man. Hum. Genet., 36:265-269, 1977.

↓ 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用 ↓
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります

まえがき

染色体異常は、その発生頻度が全出産児の 0.5~0.6%といわれており、比較的多い疾患である。また、本疾患は他の先天異常と同様、非可逆的变化に特徴づけられるものであり、その根本的対策は発生予防の他にない。そのための発生機構および発生要因の解明は急務である。