

山口大学医学部

柳 沢 慧

研 究 目 的

染色体分染技術の進歩は著しく、この技術を応用することによって、染色体の構造異常を定量的に知り得る。染色体の構造異常を有する個体は、臨床的に異常な形質（症状）を発現するが、これら形質を発現させる染色体の部位を決定することは、染色体地図作製上にも重要である。

われわれは、染色体構造異常を有する個体の臨床的分析によって、表現型—核型相関性を検索した。このことによって、染色体地図の作製に関して、何らかの情報を得ることが可能であり、最終的には、臨床像と検査所見の組み合わせに基づく染色体異常症の診断が、実現するものと期待される。

研 究 方 法

臨床的に確立された疾患を選択することが必要であるので、下記疾患の数例を選んだ。

- 1) 5p-症候群 (cri du chat) : 2例。 2) 家族性9pトリソミー : 3例。 3) 家族性13qトリソミー : 1例。

これら疾患はすでに、細胞遺伝学的にも、臨床遺伝学的にも、ほぼ確立されており、比較的多くの症例集積が可能であって、症候分析が可能である。

細胞遺伝学的検索は、静脈血リンパ球の培養によって行なった。分析は各種分染法 (Q, G, C, R) を併用し、異常染色体の構造分析を試みた。

臨床的検索は、小奇形、大奇形の分析を行ない、死亡せる症例については、剖検を試みた。また、これらは文献例と比較検討され、症候の普遍性に関しても十分注意が払われた。

研 究 成 果

- (1) 5p-症候群に関する知見

2例共に異常構造を有す染色体の切断点は、5 p 1 4であった。欠失の量に関しては、1例は、5 p 1 4バンドのほぼ全てを含む部分より distal であり、他の例では、5 p 1 4バンドの50%を残して distal の部分の欠失であった。

臨床的には、両者に著明な差異はないが、言語発達に関して、やや差異が認められた。このように形質の発現と染色体の欠失に関しては、当症候群に関する限り、著明な変化はみられなかった。また、文献的にも、5 p - 症候群と欠失の量に関しては、きわめて変化に富んでいる事実からして、該部染色体異常の核型と表現型の相関性は、必ずしも密ではないともいえる。

(2) 9 p トリソミー症候群に関する知見

一家系にみられた3例の9 p トリソミーであるが、9 p 1 2と2 1 q 2 1に切断点を持つNo 9とNo 2 1との家族性の転座によるものであった。No 9染色体の切断点は、主として長腕の動原体よりで、この部に集中する傾向がある。また、当疾患、そのほとんどは家族性であり、相互転座の型をとる。相手染色体は、D群およびG群が多い。臨床的には、3例の間にも、比較的差異を認めることから、同一染色体異常による個体間にも、形質発現の差が存在することが明らかにされた。なお過剰な染色体の区関との関係を解明する目的で、9 p トリソミーの報告例44を集め切断点別に分類集計したが、今後詳細な解析を行う予定である。

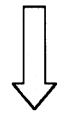
(3) 1 3 q トリソミー症候群に関する知見

1 3 トリソミーは古典的染色体異常症の一つであるが、これは長腕のみの部分的トリソミーによる疾患である。本症によって、過剰部分に関する形質支配の遺伝子座の存在を、臨床症状の分析によって可能にした。すなわち、好中球の small projection および HbF の遺伝子は、ほぼNo 1 3の proximal に存在する。本例のNo 1 3の切断点はq 2 2であるので、長腕の遠位側 $\frac{1}{3}$ のトリソミーであった。

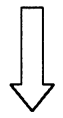
また、臨床所見の一つとしての、多指症、唇裂などに関しても、症例集積によって局在の推定が可能となるであろう。

考 察 お よ び 結 語

表現型—核型の相関性の研究に於て、最も重要なことは、症例の集積である。これによって、臨床的分析の精確な情報が得られるからである。この意味でも、これら染色体異常の登録が必要とされ、稀れな症例の有効な利用法を考慮せねばならない。また、報告される各症例は、臨床的に詳細な記載が要求されると共に、症状の有無などについての判定基準の一元化が必要である。



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



研究目的

染色体分染技術の進歩は著しく、この技術を応用することによって、染色体の構造異常を定量的に知り得る。染色体の構造異常を有する個体は、臨床的に異常な形質(症状)を発現するが、これら形質を発現させる染色体の部位を決定することは、染色体地図作製上にも重要である。