

多因子病の予防に関する研究

東京大学医学部

井 上 英 二

数多くの心身障害の中には、単一遺伝子の変異の場合のような一定の分離比はみられず、また染色体の異常もみつからないが、罹患者の近親に同一又は類縁の疾患が多発することから、遺伝的要因が関与すると考えられる疾患群がある。臨床家が日常接することの多い種々の慢性疾患や奇形には、この種のものが多く、WHOの推定によれば、発生頻度は合計3.5%に達すると推定されている。

このカテゴリーに属する疾患の遺伝機構は、単一遺伝子の変異であって遺伝子の発現が不規則である場合、環境の作用によって表現型が修飾される場合、異った遺伝子座に2種以上の変異遺伝子があるためにおこる複数の疾患や環境の作用による表型模写などが混在している場合があると考えられている。加えて、複数の遺伝子座における対立遺伝子の組合せ（遺伝子型）と環境の作用の両者が、発病しやすさを規定する場合もあると考えられており、この種の疾患をまとめて多因子病と呼ぶ。最近では、この種の遺伝機構を分析する方法が次第に発達し、多因子病のモデルに合致するいくつかの疾患又は疾患群が知られるようになった。

昭和49-51年度の第一次遺伝研究班では、このカテゴリーに属する疾患についての二つの課題をとり上げた。その一つは、日本における各種疾患の経験的遺伝予後についてのデータの蒐集分析であって、これは、家系および集団レベルにおける研究の基礎資料となるものである。もう一つは、この種の疾患の成因の研究を行うときの有力な手段の一つであるふたご研究であって、その主な目的は、この研究法を適用する際の必要な条件を整備することであった。

昭和52年度より開始された本研究班においても、基本的にはこの方針を踏襲した。家系および集団レベルの研究としては、日本においてデータが得やす

いくつかの疾患をとり上げて分析を進めることを計画した。またふたご研究としては、既存のふたごレジスターの活用と、新しく設立されたふたごレジスター（４県）の中の将来性のある２県について、その拡充と活用をはかることを目的とした。

本年度の研究成果は、以下の細分課題１５、１６の報告の通りである。この種の疾患は、上にのべたように、合計するとその頻度は高く、その発病機構の究明を進めることは、今後ますますその重要性を増すものと考えられる。

↓
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
↓

数多くの心身障害の中には、単一遺伝子の変異の場合のような一定の分離比はみられず、また染色体の異常もみつからないが、罹患者の近親に同一又は類縁の疾患が多発することから、遺伝的要因が関与すると考えられる疾患群がある。臨床家が日常接することの多い種々の慢性疾患や奇形には、この種のものが多く、WHOの推定によれば、発生頻度は合計3.5%に達すると推定されている。