

「モザイク型性染色体異常」スクリーニング法の検討

日 暮 眞
(山梨医科大学保健学第2教室)
飯 島 久美子
(東京大学医学部母子保健学教室)

はじめに

性染色体異常の頻度は、全新生児の0.3~0.5%といわれる。わが国の年間出生数を150万とすると、毎年4,500~7,500人ずつ性染色体異常児が生まれてくる計算になる。常染色体異常に比較して、性染色体異常は新生児・乳児期における特異な表現型が乏しく、臨床診断が困難である。しかも、性染色体異常にはモザイク型が少なからず存在し、臨床診断を一段と困難にしている。そこで、われわれは新生児期における性染色体異常、とくにモザイク型のスクリーニング法の検討を行った。

対象ならびに方法

某産院にて出生した新生児161例(男児106, 女児55)を対象とし、全例について性染色質(X染色質ならびにY染色質)検査・核型分析を実施した。スクリーニング法の主体であるX染色質のための検体は頬粘膜上皮細胞, Y染色質のための検体は末梢血液であり、いずれも生後5日以内に採った。

結果ならびに考察

男児106例中47XYY 5例, 46XY/47XYY 1例, 46XY 100例におけるY染色質 double spot 出現率は図1に示すごとく XYYでは常に30%以上(5例とも生後5日以内・1~2ヵ月の各2回検査), XYの正常核型を示した100例は $3.27 \pm 1.70\%$, XY/XYYモザイク例では生後2~15日で5回検討し $18.0 \pm 5.3\%$ であった。わずか1例ではあるが、この結果よりYY個体のモザイク型スクリーニングに関しては、Y染色質検査は有用である印象を受けた。

一方、正常核型をもつ正常女児55例におけるX染色質陽性率は $8.2 \pm 3.4\%$ で、図2に示したように生後5日以内に、X染色質検査によりX染色体異常、とくにそのモザイクを検出することは困難であると考えられる。今後、X染色体異常のモザイクをスクリーニングするための方法をさらに検討する予定である。

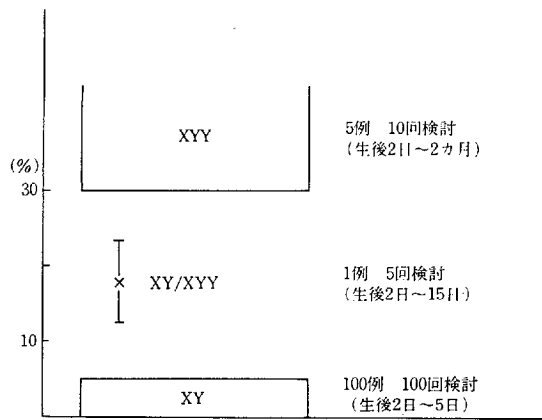


図 1 Double spot 出現率

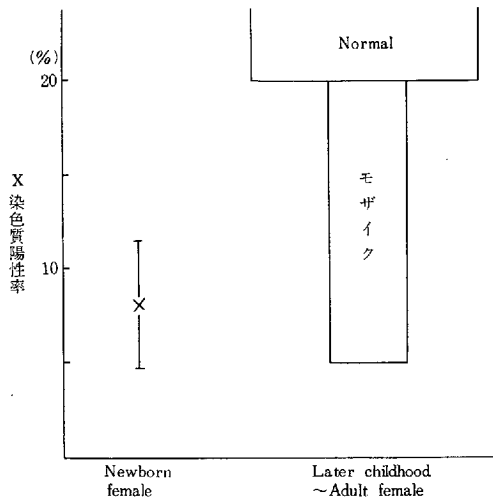
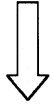


図 2

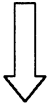
発表論文

- 1) Iijima, K., Higurashi, M., Miyahara, S., Hirayama, M. and Fukutani, K. : Y chromatin and estrogen. Proc. Japan Acad., **56** : 131, 1980.
- 2) Higurashi, M., Iijima, K., Sugimoto, Y., Ishikawa, N., Hoshina, H., Watanabe, N. and Yoneyama, K. : The birth prevalence of malformation syndromes in Tokyo — a survey of 14,430 newborn infants. Amer. J. Med. Genet., **6** : 189, 1980.



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



はじめに

性染色体異常の頻度は,全新生児の0.3~0.5%といわれる。わが国の年間出生数を150万とすると,毎年4,500~7,500人ずつ性染色体異常児が生まれてくる計算になる。常染色体異常に比較して,性染色体異常は新生児・乳児期における特異な表現型が乏しく,臨床診断が困難である。しかも,性染色体異常にはモザイク型が少なからず存在し,臨床診断を一段と困難にしている。そこで,われわれは新生児期における性染色体異常,とくにモザイク型のスクリーニング法の検討を行った。