

7・3 特殊集団における染色体異常の有病率に関する研究— 1

鳥取大学医学部

有馬正高

鈴木康之

小野和郎

研究目的

知能障害児の成因の中で、染色体異常の占める割合は高い。昨年度は、小奇形を数多く持たない一般精薄グループについて検査した結果を報告した。現在でも、染色体異常を疑い核型分析を行なう根拠として、小頭症・侏儒症・精神薄弱などに加えて、小奇形と呼ばれる形態的変異の存在があげられている。

今回は、われわれが行ってきた染色体分析の症例を、精神薄弱の他に小頭症・小奇形・侏儒症などの有無により分類し、各群の中で染色体異常の占める位置につき検討を加えた。とくに、染色体異常症の重要な指標とされてきた小奇形との関係につき検討を加えた。

研究方法

対象は鳥取大学脳神経小児科、東京小児療育病院、鳥取県立中央病院小児神経外来その他よりの患児163名である。この中に33名のダウン症児を含んでいた。その他の精神薄弱例については、尿代謝異常スクリーニングを行い、全例に異常を認めなかった。

研究成果

(1) 163例中核型異常を示したものは、ダウン症33名(トリソミー型28例、モザイク型4例、G/G転座型1名)と、次の9例、すなわち14番環状染色体、17番環状染色体、B群短腕欠損、G群短腕欠損、14/15転座、13/18転座、A/E転座、18トリソミー、46XXmale、モザイク型ターナー症候群の各1例ずつであった。

(2) 知能障害児群は、ダウン症の33例を除き113例。このうち小奇形数が

2つ以下のものは83例あり、この群にG群短腕欠損、14番環状染色体、D/D転座型染色体の3例が含まれていた。一般的に染色体検査の適応を、小奇形3つ以上とする意見が大勢を占める臨床医にとって、重要な注意を促す事実であると考えられる。

(3) 一方、小奇形が多くなれば染色体異常の頻度も高くなることは、定説通りである。小奇形4つの例は5例で、この中に17番環状染色体異常が含まれる。5つ以上の群は16例あり、D/E転座、18トリソミー、A/E転座、及びモザイク型ターナー症候群が含まれていた。

(4) 両親についても可能な限り核型分析を行ったが、D/D転座例の父が保因者であった以外、転座型ダウン症例も含めて異常はなかった。

(5) 知能障害はないが、大奇形または小奇形が認められた理由で核型分析を行ったのは11名であった。この中にXX-male 1例(尿道下裂の他に症状はない)を認めた以外異常はなかった。このことから、精神薄弱を常染色体異常の基本的症状の一つとして考えてよいと思われる。

その他、神経皮膚症候群、脳脂質代謝異常症は正常核型を示した。

考 察 と 要 約

知能障害児において、よく知られたダウン症以外の染色体異常の占める位置を検討するため、単純精薄を含めて核型分析を行った。その結果、小奇形を含む外表奇形のない精神薄弱群においても、短腕欠損や転座型染色体異常が少なからず存在することを認めた。従来小頭症・侏儒症・精薄及び3つ以上の小奇形が、常染色体異常の臨床的特徴と考えられている。われわれの研究で、それ以外にも常染色体異常を発見したことは、核型分析の臨床的適応を考える上で重要である。

↓ **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

知能障害児の成因の中で、染色体異常の占める割合は高い。昨年度は、小奇形を数多く持たない一般精薄グループについて検査した結果を報告した。現在でも、染色体異常を疑い核型分析を行なう根拠として、小頭症・侏儒症・精神薄弱などに加えて、小奇形と呼ばれる形態的変異の存在があげられている。