

7・7 染色体異常の再発率に関する研究

東京医科歯科大学難治疾患研究所

外 村 晶

研 究 目 的

染色体異常、とくにダウン症候群を対象として、その再発危険率を調査することを目的とする。

研 究 方 法

本年度はダウン症候群の再発率に対するプロスペクティブな調査の1方法として、本症候群患児を1人あるいはそれ以上出産した経歴をもつ親について、次子妊娠中(20週前後)に羊水穿刺を行ない、ダウン症候群妊娠の有無を染色体分析によって解析した。

研 究 成 果

21トリソミー型ダウン症候群患児を第1子にもち、次子を妊娠中の親、72名、第1子および第2子がいずれも21トリソミー型ダウン症候群で次子を妊娠した親、2名および第2子に本症候群患児をもつ親で、第3子を妊娠中のもの、11名、計85名について羊水検査を行なった。その結果、21トリソミー型ダウン症候群患児を1人もっている83名の場合は、いずれも次子は正常な染色体構成をもっていることが判明した。これに対して、第1子と第2子とがともにダウン症候群であった2例では、第3子もまた同じダウン症候群であった。

次に、転座染色体(t(Dq21q)保因者の母親5名について、羊水検査による胎児の染色体分析を行なった。その結果は正常者1名、転座染色体保因者4名であった。

考 察

昨年度は21トリソミー型ダウン症候群患児を第1子にもつ親について、次

子における反復発生をアンケート方式にしたがって調査し、再発危険率を1%前後と推定した。本年度は本症候群患児を第1子にもつ親72名について、羊水検査法によるプロスペクティブな調査を行なったが、例数が少なく再発率を推定するには至らなかった。さらに調査を継続中である。また第1および第2子がともに21トリソミー型ダウン症候群であった2例では、第3子がいずれもダウン症候群であった。しかし、第1子と第2子がダウン症候群であった他の1例では、両親が離婚し、その後再婚した後妻が妊娠したが、第3子は正常女兒であった。21トリソミー型ダウン症候群の再発危険率に関しては、上述したような本症候群を反復出産する特種例をも考慮しなければならないであろう。

要 約

21トリソミー型ダウン症候群患児をもつ母親85名および転座染色体保因者の母親5名について、妊娠20週前後に羊水穿刺を行ない、胎児の染色体分析を行なった。

発 表 論 文

Tomomura, A., H. Aoki, and K. Kishi, (1975). Recurrence risk after the birth of the first child with trisomic Down's syndrome. (1975). Jap. J. Human Genet. 20, 73-74.

↓ **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

染色体異常,とくにダウン症候群を対象として,その再発危険率を調査することを目的とする。