

### 7・3 初期発生における性染色体異常の発生率および性比の変動ならびに配偶子形成過程における染色体不分離の要因に関する研究

北海道大学理学部

佐々木 本 道

#### 研 究 目 的

ヒトの初期胚における性染色体異常率と性比の変動の実態を明らかにする。また、ダウン症における余剰染色体が父母の配偶子形成のどの時期に起こるかを調査し、その要因を究明する。

#### 研 究 方 法

- (1) 1973年2月から1977年1月までの4年間に札幌市内において人工妊娠中絶した胎芽または胎児1,332例を無選択的に集め、胚体(721例)または胚体外膜(611例)のXクロマチンとYクロマチンを検査し、性染色体異常個体の出現率と性比を究明した。クロマチン検査は全例について行ない、異常例については培養により染色体分析をした。平均母年齢は $28.09 \pm 0.17$  (S.E.)才、最終月経初日よりの平均胎令は $9.12 \pm 0.05$  (S.E.)週であった。
- (2) 標準トリソミー型ダウン症107例(男51, 女56)の患児と両親のNo. 21染色体における多型性を分染法により調査し、患児における余分な染色体の起原を追究した。

#### 研 究 成 果

- (1) 1,332例中の3例(0.23%)に性染色体異常を見出した。その内訳は45, X; 47, XXX; 48, XXXY各1例である。このほかに、Xクロマチン、Yクロマチンが共に陰性であるため45, Xまたは46, XYq-と考えられるもの2例を認めたが、染色体分析により確認することができなかった。前年度報告した46, X, +marの1例はQ染色法およびBrdU・アクリジンオレンジ法により、46, XYq- であることが判明したのでnormal variant として取り扱った。

上記の性染色体またはクロマチン異常の5例と胎令不明の11例を除く、1,316例についての性比は94.7(男640:女676)であり、これを胎令週別に集計すると、9週以下では92.8(男401:女432)であるのに対し、10~21週では98.0(男239:女244)であった。

(2) 107家系中の21例について余剰染色体の起原を明らかにすることができた。その結果は母親側の不分離によるもの17例(MI 8, MII 7, MI又はMII 2), 父親側の不分離4例(MI 1, MII 3)であった。

### 考 察

(1) 今回の調査結果から、発生初期における性染色体異常率は出生時のそれと比べて特に高いとは考えられないが、異常のタイプに関しては両者間に差があるので、今後より多くの例について調査を進める必要がある。性比に関しては依然として女性が多く、とくに9週以前の例についてはその傾向が高いため、今後の研究が必要である。

(2) 今回の21例と文献的に知り得た60例を合わせると、母由来58:父由来23であり、その中で母年令の記載のある56例について、患児出生時の平均母年令を比較すると、母由来の39例では $30.72 \pm 7.19$  (S.D.)才、父由来の18例では $28.58 \pm 6.52$  (S.D.)才であり、前者の方が高いが、両者間に統計的有意義は認められなかった。母由来の25例について、MIとMII間において同様の比較をするとMI(13例)では $30.69 \pm 5.94$ 才、MII(12例)では $30.58 \pm 7.11$ 才であり、両者間に有意差はない。今後、高年出産例について、さらに調査を進める予定である。

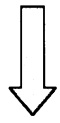
### 要 約

人工流産胎児または胎膜1,332例中3例(0.23%)に性染色体異常を認められた。性比は94.7(男640:女676)であり、胎令が若いほど低い傾向が認められた。

標準トリソミー型ダウン症107例中の21例において、余剰染色体の起原を明らかにした。これらの中の17例は卵子形成過程、4例は精子形成過程における染色体不分離による。文献例を含めて、母年令の影響について考察した。

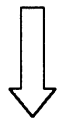
発 表 論 文

- 1) Takagi, N. and Sasaki, M. (1976). Digynic triploidy after superovulation in mice. *Nature* 264(Nov.18), 278-281.



## 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

ヒトの初期胚における性染色体異常率と性比の変動の実態を明らかにする。  
また、ダウン症における余剰染色体が父母の配偶子形成のどの時期に起こるかを調査し、その要因を究明する。