

## 7・4 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  
小 野 和 郎  
鈴 木 康 之  
岡 崎 溜 璃  
松 原 俊 子

### 研 究 目 的

- (1) 一般臨床検査や生化学的検査で原因を明らかにしえない先天性精薄のなかで、染色体異常症の占める割合を明らかにする。
- (2) 鳥取県下における Down 症候群の発生率と分布を知り、環境変化にともなう患者発生の変化を知るための基礎資料をうる。

### 研究 方法 および 対象

- (1) 明らかな後天性の原因のあるもの、代謝異常症、Down 症候群などの臨床的に識別可能な症例を除外した先天性精薄児を選んだ。その内訳は、運動障害の軽微な精薄（MR群）87例、脳性麻痺をともなう精薄（CP群）41例、その他の原因不明の各種症候群9例である。
- (2) (a) 鳥取県下の重要7病院で出産したすべての新生児について、産科・小児科の協力のもとに Down 症候群患児をリストアップした。その出生児について、県内居住者と里帰り分娩の両者にわけ、昭和49年2月より昭和51年12月末日までの出生当り頻度を求めた。  
(b) 県下の主要病院、障害児施設、地区保健婦などの保健担当者の協力のもとにえられた死亡例を含む Down 症の全患児を調査し、出生年度と住居地を調べた。

### 成 績

- (1) 精薄児のうち、異常核型はMR群87例中10例、CP群41例中1例に

見出された。すなわち、このような基準で選ばれた精薄児においては、脳性麻痺をとまなうものよりは運動障害の軽い例に圧倒的に染色体異常の頻度が高い。染色体異常の頻度と形態異常の合併の関連をみると、高口蓋や眼裂開離などの軽微なものを含めて3個以内が2名、4個以上が9名であった。0～1個の症例はなかった。11例中、性染色体異常は1例(45XO/46XX)、常染色体異常は10例であり、特にringや転座などの部分欠失をとまなうものが8例で大多数を占めていた。残りの2例は47, mar(+)の核型を示す男女それぞれ1例であった。

(2) (a) 鳥取県下主要7病院で出生した7,886例中Down症候群と診断された例は5例(1:1,577)で、その内訳は、県内居住者6,289例中4例、里帰り分娩1,597例中1例であった。

(b) 各病院、施設、保健担当者などの協力により得られた県下のDown症候群66例がリストに上げられた。昭和45年度以降の出生者は31例であり、うち6例は死亡していた。

昭和48年から50年までに出生の患者は16例で、この間の全出生児26,802名中1:1,675の比率になる。患者の洩れを考慮し、この数字は最低値であるが、上に示した新生児の発生率とほぼ等しい数字であった。

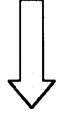
居住地別にみると、県西部の西伯郡が1:675でもっとも高く、中部の倉吉市、東伯郡が出生5,140人中未だ発見されていなくてもっとも低い。鳥取市、米子市はほぼ1:1,000～1,500であり、中間的な数字であった。

### 考察ならびに結論

(1) 原因が通常の検査で明らかにされない精薄児においては、運動障害が少なく、かつ、形態異常の多い精薄に、特に常染色体の部分欠失の見い出される率が高い。

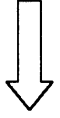
(2) 県下のDown症の発生率は、新生児の観察および疫学的調査で平均1:1,500程度であり、若干低率である。調査の洩れについてさらに検討の必要がある。過去7年間の出生例31例中6例の死亡が確認された。

地域により発生率の高低があり、その原因が単に発見率の差によるか否かについては明らかにされなかった。



## 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

- (1) 一般臨床検査や生化学的検査で原因を明らかにしえない先天性精薄のなかで、染色体異常症の占める割合を明らかにする。
- (2) 鳥取県下における Down 症候群の発生率と分布を知り、環境変化にともなう患者発生の変化を知るための基礎資料をうる。