

7・7 染色体の多型性変異に関する研究

国立遺伝学研究所

松 永 英
飯 沼 和 三

研 究 目 的

本年度は、これまでに得られたQ多型およびC多型分析の結果に基づいて、1) 同一個体での変異染色体同定の再現性、2) 親から子へ継承される際の変異染色体の不変性、3) 異なる家系の個体間または集団間での多型出現頻度の比較可能性、の問題について検討を加えた。

研 究 方 法

(1) 多型の分析方法および判定規準は、前年度と同じである。Q多型およびC多型の分析を一般集団について行ない、個々の多型の頻度を求めた。

(2) Q多型の頻度に関して、Hardy-Weinberg 平衡式による χ^2 検定を行なった。

(3) 表現型異常の有無あるいは男女差が、Q多型頻度に関連があるか否かを検定した。

(4) 親子の組みについて、QおよびC多型が親から子へ矛盾なく継承されているか、また双生児の組みについて、卵性とパターンの対応が正しく一致しているかを検定した。

研 究 成 果

(1) Q多型分析は、正常核型を有する日本人の男73名と女63名について行なった。これらのうち、精薄および先天性奇形のある表現型異常例は男23名、女19名である。

(2) C多型分析は、男32名、女31名について行なった。

(3) Qバンド変異を、3, 4, 13, 14, 15, 21および22番染色体について観察した結果、それぞれのF(定義は前年度の通り)の頻度は、0.55,

0.28, 0.48, 0.19, 0.03, 0.19 および 0.27 であった。4 および 13 番染色体の χ^2 値は著しく高値を示した。

(4) 個々の染色体の F の頻度は、表現型異常とも男女差とも関連を持っていなかった。例えば、13 番染色体の F 頻度は、表現型正常者群で 0.47, 異常者群で 0.50 で有意差なく、同じく男で 0.49, 女で 0.46 で有意差はなかった。

(5) C バンド変異を、1, 9 および 16 番染色体について観察した結果、それぞれの h+ および h- (定義は前年度の通り) の頻度は 0.02, 0.13; 0.00, 0.14; および 0.01, 0.06 であった。

(6) 親子 62 組において、多型の継承はすべて矛盾なく伝達されていることが示された。また、22 組の父と息子の間で継承された Y 染色体の長腕末梢側の螢光領域の多型は、すべて変化がなかった。

(7) 別の調査中で、Y 染色体長腕多型領域の欠失と思われる男児 1 例と、表現型が女兒の 45, X/46, XY q- の 2 例を観察することができた。

(8) 総計 13 組の一卵性双生児において、多型のパターンはすべて一致した。1 組の二卵性双生児では、パターンの不一致を確認した。

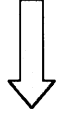
考 察

多型判定規準は主観的になるので、研究者間で互いの研究成果を比較することができるか否かは重要な問題である。今回の研究の目的のうち、1) については、一卵性双生児の多型パターン比較によって検討を加えたところ、再現性が高いことが認められた。また染色体による判定の難易度の差は、ある程度 χ^2 値にも反映しているように見えるが、この点に関しては、なお研究すべき余地がある。また 2) に関しては、親子間で多型が変わらずに継承されていることが分った。最後に 3) の問題であるが、Q 多型については判定規準の基礎を Paris 会議規約 (1971; 1975) に求める限りにおいて、比較の可能性は充分あると考えられる。例えば 13 番染色体の F 頻度について、外国の 4 集団のデータをみると、オランダで 0.50, エストニアで 0.89, アメリカで 0.47, イギリスで 0.43 となっており、一部を除いてすべて今回の結果 (0.48) と近い値を示している。このことから、研究者間の判定規準のばら

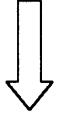
つきは實際上小さいように思われる。しかしながら、多型判定規準は将来、より普遍性のあるものに修正すべき余地は十分に残されている。

発 表 論 文

- 1) Iinuma, K. and Matsunaga, E. (1976). Human chromosome variants: Classification with the size of C-bands and a case report of a *de novo* Yq-. Jap. J. Human Genet. 20: 248.
- 2) 飯沼和三・日暮 真(1977). 染色体異常の最近の問題. 小児科18(1): 11-16.



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

本年度は、これまでに得られた Q 多型および C 多型分析の結果に基づいて, 1) 同一個体での変異染色体同定の再現性, 2) 親から子へ継承される際の変異染色体の不変性, 3) 異なる家系の個体間または集団間での多型出現頻度の比較可能性, の問題について検討を加えた。