

## 7・8 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

前年度に引き続き，ダウン症候群の再発率に対する前向き調査の1方法として，第1子に本症候群患児を出産した経歴をもつ親について，次子妊娠中（20週前後）に羊水穿刺による胎生診断を行い，再発の有無を調査した。

### 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，第2子を妊娠中の母親65名，第1子，第2子および第3回の妊娠のいずれもが21トリソミー型のダウン症候群であった親が第4回目の妊娠をした例が1名，第1および第2子がいずれもダウン症候群で，第3子を妊娠したもの1例の計67名および第1子にt(Dq21q)型ダウン症候群をもった転座染色体保因者の母親が第2子を妊娠した3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の場合はいずれも正常な染色体構成をもっていることが判った。とくに3回ダウン症候群を妊娠した親が第4子に正常女兒（出産済み）をもったことは特記すべき事項であろう。

これに対して，転座染色体保因者である母親からは，転座染色体保因者1名，転座型ダウン症候群2名という結果を得た。

### 考 察

昨年度のデータを合せると，第1子に21トリソミー型ダウン症候群をもった親で，第2子について羊水検査を施行しえたのは計139名で，すべて正

常児（男74，女65）であった。一方，第1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あった親の場合には，第3子がダウン症候群であったもの2例，正常であったものが1例であった。さらに第3子がダウン症候群であった2例のうちの1例では，さらに第4子を妊娠したが，これは正常な女児であった。両親のいずれかがモザイクである可能性が高い。

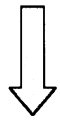
次に転座染色体保因者である母親が次子を妊娠した例は，前年度のものを合せると8例で，その結果は正常な染色体構成をもったもの1例，転座染色体保因者5例，ダウン症候群2例であった。これらの母親は，いずれも第1子に転座型ダウン症候群をもつものであるが，次子における本症候群の再発危険率についてはさらに例数を集積して検討する必要がある。また転座染色体保因者の出現がまったく正常な染色体構成をもつものよりも明らかに多い点は，従来の調査結果とよく一致しており，羊水検査の意義についても，種々の点から再検討を要する問題であると考えられる。

## 要 約

第1子に21トリソミー型ダウン症候群患児をもった母親67名および転座染色体保因者である母親3名，計70名について，妊娠した次子の染色体分析を羊水検査によって行ない，前年度のデータと合せて，ダウン症候群の再発危険率を検討した。

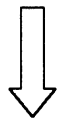
## 発 表 論 文

Nakamuro, K., K. Yoshikawa, Y. Sayato, H. Kurata, M. Tonomura and A. Tonomura (1976). Studies on selenium-related compounds. Gytogenetic effect and reactivity with DNA. Mutation Res. 40:177-184.



## 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。