

経験的遺伝予後

井上英二(東大教授)

古庄敏行(鹿児島大学)

遺伝性疾患者の両親の近親婚を調査することによって、その疾患の遺伝様式の判定や、集団中の劣性遺伝子の頻度を推定するのに役立つ。

日本人集団における近親婚調査については多数の報告があり、以前は、いどこ結婚率は6~7%と推定されていたが、最近の調査では著しく減少し1~2%と推定されている。しかし、地域、職業などによって著しく異なることも事実である。

本研究グループは遺伝性疾患を対象に家系調査を行ったので、疾患別、両親の組合せ別(正常×正常, 正常×異常)に近交系数(f)と、いどこ結婚の頻度(c)を示すと下記の如くである。

- § アトピー性皮膚炎
 (正×正) $f=0$
 $c=0/42=0$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/54=0$
- § レックリングハウゼン病
 (正×正) $f=0.0059$
 $c=5/53=0.0943\pm 0.0401$
 (正×異) $f=0.0046$
 $c=1/41=0.0244\pm 0.0241$
- § 尋常性乾癬
 (正×正) $f=0.0028$
 $c=2/44=0.0455\pm 0.0314$
- § 小耳症
 (正×正) $f=0$
 $c=0/121=0$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/5=0$
- § 唇裂
 (正×正) $f=0$
 $c=0/45=0$
 (正×異) $f=0.0052$
 $c=0/3=0$
- § 口蓋裂
 (正×正) $f=0.0018$
 $c=2/69=0.0290\pm 0.0202$
- § 唇顎口蓋裂
 (正×正) $f=0.0008$
 $c=2/203=0.0091\pm 0.0067$
 (正×異) $f=0.0179$
 $c=2/7=0.2857\pm 0.1707$
- § 扁桃肥大
 (正×正) $f=0$
 $c=0/45=0$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/46=0$
- § 先天白内障
 (正×正) $f=0.0243$
 $c=10/27=0.3704\pm 0.0929$
 (正×異) $f=0.0054$
 $c=1/35=0.0286\pm 0.0282$
- § 牛眼
 (正×正) $f=0.0163$
 $c=4/25=0.1600\pm 0.0733$
 (正×異) $f=0.0391$
 $c=3/5=0.6000\pm 0.2191$
- § レーベル氏病
 (正×正) $f=0.0024$
 $c=2/50=0.0400\pm 0.0277$
 (正×異) $f=0.0051$
 $c=3/37=0.0811\pm 0.0449$
- § 網膜芽細胞腫
 (正×正) $f=0$
 $c=0/8=0$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/13=0$
- § 網膜色素変性症
 (正×正) $f=0.0223$
 $c=50/145=0.3448\pm 0.0394$
 (正×異) $f=0.0146$
 $c=3/15=0.2000\pm 0.1033$
- § 全色盲
 (正×正) $f=0.0236$
 $c=18/49=0.3673\pm 0.0689$
 (正×異) $f=0$

- $c=0/3=0$
 § 内反足
 (正×正) $f=0$
 $c=0/104=0$
 § 先天性股関節脱臼
 (正×正) $f=0$
 $c=0/102=0$
 (正×異) $f=0.0031$
 $c=0/5=0$
 § 先天性肥厚性幽門狭窄症
 (正×正) $f=0.0001$
 $c=1/737=0.0014\pm 0.0013$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/2=0$
 § 先天性進行性筋ジストロフィー症
 (正×正) $f=0.0117$
 $c=22/137=0.1606\pm 0.0314$
 § 精神薄弱(一次性)
 (正×正) $f=0.0024$
 $c=1/59=0.0169\pm 0.0168$
 § 運動ニューロン疾患
 (正×正) $f=0.0023$
 $c=1/27=0.0370\pm 0.0363$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/1=0$
 § パーキンソン病
 (正×正) $f=0$
 $c=0/133=0$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/4=0$
 § Charcot-Marie-Tooth Disease
 (正×正) $f=0.0043$
 $c=1/18=0.0556\pm 0.0540$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/2=0$
 § 特発性心筋症(肥大症)
 (正×正) $f=0$
 $c=0/23=0$
 (正×異) $f=0.0069$
 $c=1/9=0.1111\pm 0.1048$
 § 腋臭症
 (正×正) $f=0$
- $c=0/100=0$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/151=0$
 § 結節性硬化症
 (正×正) $f=0.0004$
 $c=0/38=0$
 § 脊髓小脳変性症
 (正×正) $f=0.0088$
 $c=3/25=0.1200\pm 0.0650$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/6=0$
 § クーゲルベルグ・ペランダー病
 (正×正) $f=0.0218$
 $c=7/28=0.2500\pm 0.0818$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/1=0$
 § 重症筋無力症
 (正×正) $f=0.0026$
 $c=3/72=0.0417\pm 0.0236$
 § 痙性脊髄麻痺
 (正×正) $f=0.0096$
 $c=7/57=0.1288\pm 0.0435$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/12=0$
 § 進行性筋ジス-L・G-タイプ
 (正×正) $f=0.0195$
 $c=8/28=0.2857\pm 0.0854$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/1=0$
 § 白点状網膜炎
 (正×正) $f=0.0056$
 $c=2/28=0.0714\pm 0.0487$
 (正×異) $f=0$
 $c=0/3=0$
 § 若年性緑内障
 (正×正) $f=0.0041$
 $c=1/19=0.0526\pm 0.0512$
 (正×異) $f=0.0057$
 $c=0/22=0$
 § 強度近視
 (正×正) $f=0.0073$
 $c=5/49=0.1020\pm 0.0432$

$$(正 \times 異) f=0$$

$$c=0/5=0$$

§ 強度遠視

$$(正 \times 正) f=0.0027$$

$$c=1/23=0.0435 \pm 0.0425$$

$$(正 \times 異) f=0.0125$$

$$c=1/5=0.2000 \pm 0.1789$$

以上、疾患と近親婚について記したが、本資料と一般集団の近親婚頻度を比較する場合、資料の収集地域、結婚年代などを考慮し、これにマッチした一般集団の頻度を用いるべきで、このように細分するには、いずれも調査例数が少なく、今後さらに調査例数を増す必要がある。したがって、ここでは今まで調査を行った結果を報告するにとどめたい。

↓
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
↓

遺伝性疾患者の両親の近親婚を調査することによって、その疾患の遺伝様式の判定や、集団中の劣性遺伝子の頻度を推定するのに役立つ。

日本人集団における近親婚調査については多数の報告があり、以前は、いとこ結婚率は6~7%と推定されていたが、最近の調査では著しく減少し1~2%と推定されている。しかし、地域、職業などによって著しく異なることも事実である。

本研究グループは遺伝性疾患を対象に家系調査を行ったので、疾患別、両親の組合せ別(正常×正常,正常×異常)に近交系数(f)と、いとこ結婚の頻度(c)を示すと下記の如くである。