7・2　新生児における染色体異常症の頻度に関する研究

東京大学医学部母子保健学教室
日暮　　真
飯島　　久美子

序　　論

新生児における染色体異常の発生頻度に関する研究は，いまだ本邦において報告をみない。そこで，われわれは年間分娩数の多い産院の協力を得て，昭和47年7月1日より継続して本研究を行なってきている。

研　究　目　的

欧米では本研究の如き研究は，アメリカ合衆国・カナダ・デンマーク・イギリス等でなされてきているところから，本邦におけるわれわれの成果との対比を試みることにより，まず人種間の差異の有無を検討する。ついで，本邦における新生児集団の染色体異常の頻度を算出しておくことにより，今後における「先天異常のモニタリング」の資料を提供できることになる。

研　究　方　法

昭和47年7月1日より，東京都下某産婦人科病院（年間分娩数平均2,300）にて出生した全新生児に対し，性染色質検査（X染色質ならびにY染色質）を施行して性染色体異常児のスクリーニングを行なった。一方，常染色体異常に関するスクリーニングとしては，①外表ならびに内臓奇形，②皮膚紋理，③精神発達遅延（乳児期における各月令の検診）等を参考にし，疑わしいものについてのみ染色体分析を行なった。

スクリーニングの方法として，そのながれを図1.に示した。

フィールドとして使用させてもらった病院では，原則として全出生児について12カ月迄毎月乳児検診を実施しており，精神発達のチェックは乳児検診の場を用いて行なっている。

研究結果ならびに考察

対象は，常染色体群に関しては昭和４７年７月１日より昭和５２年１２月３１日までに出生した１２,３１９例（男児 6,３８２：女児 5,９３７）であり，性染色体群は男児 3,３１１例，女児 2,０５４ 例であった。性染色体群と常染色体群との女集団数の差異は，性染色体異常のスクリーニングの検体処理がややおくれているためである。

性染色体異常として判明したものは，

４７，XYY	３例
４７，XXY	２例
４６，XY，－D，＋t（Dq：Yq）	１例
４５，X	１例

常染色体異常として判明したものは，

４７，XY，＋２１	４例
４７，XX，＋２１	６例
４６，XX／４７，XX，＋２１	１例
４７，XY，＋１８	２例
４６，XY／４７，XY，＋１８	１例
４７，XY，＋１３	２例
４６，XY，der(22)，t(5,22)(p13：p12)mat	１例
４６，XX，５p－	１例

であった。

なお，身体徴候と精神発達とを手がかりとしてスクリーニングがなされているため，相互転座の保因者はスクリーニングからもれる可能性があるのは止むを得ない。

要　　約

年間分娩数の多い産院の協力を得て，新生児１２,３１９名における染色体異常症の頻度調査を行なった。

文　　献

1) 成富伸子・日暮真・平山宗宏：Down症候群の出生頻度と母年令分布，小児保健研究　35：366，1977.

2) 保科弘毅・鈴木好文・田村高志・米山国義・日暮真：親の転座染色体t（5p-：22p+）に由来した5番短腕の部分トリソミーの1例，小児科診療 40：428，1977.

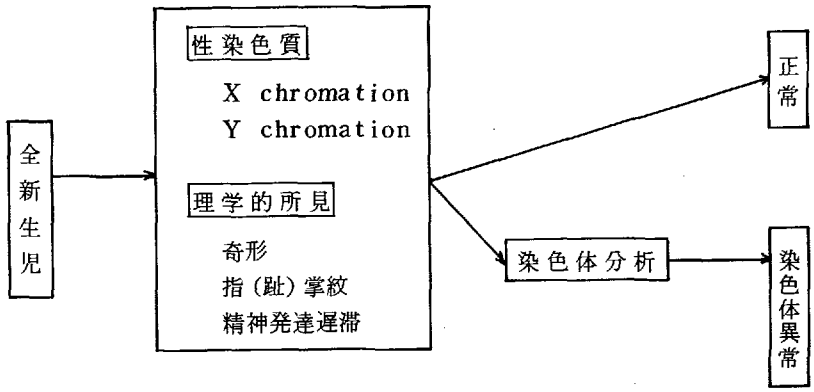
3) Nakagome,Y., Oka,S., and Higurashi,M.: Quinacrine banding without a fluorescence microscope Lancet ii：139, 1977.

4) 日暮真・飯島久美子：新生児と染色体異常，産婦人科の世界 29：813, 1977.

5) Higurashi,M., Segawa,M., Matsui,I., Ihnuma,K. and Nakagome,Y. ：Screening for autosomal aberrations. Acta Paediatr Scand.66：501,1977.

6) Ikeda Y., Higurashi,M., Hirayama,M., Ishikawa,N. and Hoshina,H. ：A longitudinal study on the growth of stature,lower limb and upper limb length in Japanese children with Down's syndrome. J.ment. Defic.Res. 21：139,1977.

図1　SCREENINGの方法



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

序論

新生児における染色体異常の発生頻度に関する研究は,いまだ本邦において報告をみない。そこで,われわれは年間分娩数の多い産院の協力を得て,昭和47年7月1日より継続して本研究を行なってきている。