

14.5 染色体異常の診断に関する研究

神奈川県立こども医療センター

黒木良和

松井一郎

山本佳史

中井博史

この数年新しい染色体異常が次つぎに発見され、全ての疾患の臨床像に精通するには、かなりの努力が必要なくらいである。従って可能な限り多くの症例を観察し、臨床像の整理と多方面のデータの集積を行ない、広く国内の研究者間の情報交換を促進しなければならない。

研究目的

主にわれわれの経験した症例を基礎にして次のような臨床研究を目標にしている。

- (1) 新しい染色体異常症候群および混乱した染色体異常症候群の整理
- (2) ヒトの染色体地図作成への症例の応用
- (3) 染色体異常の患者登録による稀な疾患の症状整理、人種差の検討、遺伝相談への応用、種々のデータベースの設定。
- (4) 染色体異常の臨床診断を正しく普及するために「日本人の染色体異常図譜」を作る。

研究成果

上記の1～4の目標につき簡単にまとめる。

(1) 症候群の整理

non-mongoloid trisomy G, trisomy 22, cat eye syndrome を trisomy 22q- の自験2例と文献的考察に基づいて整理した(図1)。

non-mongoloid trisomy G や cat eye syndrome という名称は使用しない方がよい。それぞれ該当する染色体の名称を正しく使って trisomy 22,

trisomy 22q-, trisomy 14q などと呼ぶ方が妥当である。たゞし cat eye syndrome は症状の組合せが特異であるので正常核型を示す例に限って cat eye syndrome の名称を使ってもよいと思う。

22 trisomy の臨床症状は、染色体分染法で確認された 28 例をもとにまとめると次のようになる。

知能発達遅延, 成長障害, 小頭症, 耳介前肉柱, 耳介前皮膚陥没, 口蓋裂, 長い人中, 小顎症, 先天性心臓病, 腎奇形, 性器低形成, 拇指併列位, 阿波踊り様のリズムカルな異常運動, 指の過剰屈曲線などが特徴的である。

trisomy 22 と trisomy 22q- の臨床症状の差は, 先天性心臓病がやゝ trisomy 22 に多い点を除けばほとんど認められない。また核型-表現型の関連をみると 22pter → q12 部分のトリソミーが trisomy 22 の症状発現に必要なように思われた。

(2) ヒト染色体地図作成への症例の応用

3q trisomy 症例を用いて G A L T 遺伝子座位の推定をおこなった。症例は精薄, 成長障害, 多発奇形を有し, Allderdice ら (1975) の 3q trisomy with 3p monosomy と臨床症状が酷似していた。染色体所見は, 46, XX, 4p+ で両親は正常核型を示した。種々の分染所見から 4p+ は 4p の先端に 3q 遠位部が転座したと解釈可能であった。すなわち核型は, 46, XX, der(4), t(3; 4) (q26; p16) の可能性が, 臨床症状と相まって強いことがわかった。

Allderdice らは赤血球 G A L T 活性が 1.2 ~ 1.6 倍に上昇しているところから, Gene Dosage Effect があり, G A L T 遺伝子座位は 3q にあることを示唆した。われわれの症例でも G A L T 活性は 1.5 倍で 3q trisomy としてもおかしくなく, Allderdice らの説を支持する所見である。

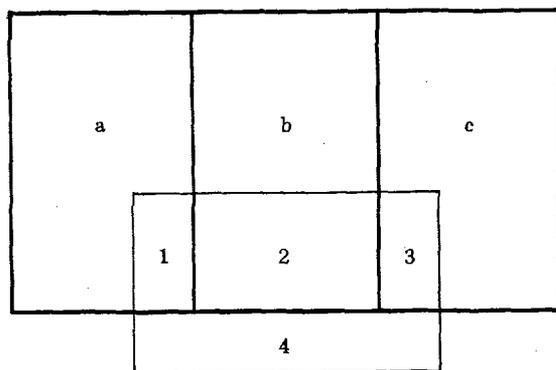
(3) 染色体異常登録

今年度は神奈川県立こども医療センター遺伝科の症例について, 登録に盛り込む項目の検討を行なっている。検査データなどは確実に記録されているので, 遺伝相談にはすでに大きなメリットが出はじめている。項目の検討, 書式, プライバシーの保持, 登録の法的問題などを検討中である。

(4) 日本人の染色体異常図譜作成

染色体異常の症状は特異で診断もそれほど困難とは考えられていないが、実はかなり人種差や年齢による症状の変化も大きい。そのような意味からも、日本人患者の図譜の意義は大きい。現在図譜に使用可能な原図を整理中である。古典的染色体異常はほぼすべて揃っており、新しい症候群の写真も相当集っている。1~2年の間に完成させる予定である。

図1: Non-mongoloid trisomy G, 22 trisomy
trisomy 22q-, cat eye syndrome の相互関係



太線枠: non-mongoloid trisomy G

a trisomy 22

b trisomy 22q-

c No.22 以外の部分トリソミー

細線枠: cat eye syndrome

1. trisomy 22 を示す症例

2. trisomy 22q-を示す例

3. 他の染色体の部分トリソミー

4. 染色体異常を伴わないcat eye syndrome

文 献

- 1) Kuroki, Y., Yamamoto, Y., Matsui, I. and Kurita, T. (1977).
Down syndrome and maternal age in Japan, 1950-1973.
Clin. Genet., 12:43-46.
- 2) Kuroki, Y., Yokota, S., Nakai, H., Yamamoto, Y. and Matsui,
I. (1977). A case of 9p- syndrome. *Hum. Genet.* 38:107-
111.
- 3) Tanaka, T., Yamamoto, Y., Matsui, I. and Kuroki, Y. (1977).
Clinical features and chromosomal loss in the 4p- syn-
drome. *Cong. Anom.* 17:169-175.
- 4) 黒木良和 (1977). 遺伝相談, こども医療センター医学誌,
6: 205-211.
- 5) 山本佳史, 黒木良和 (1977). 先天性形態異常と染色体地図, 医学
のあゆみ, 103: 949-954
- 6) 山本佳史, 三家陽子, 安藤正彦, 福山幸夫 (1977). 家族性にみら
れた過剰微小中部着糸型染色体, 東京女子医科大学雑誌, 47: 669-
675
- 7) 横田俊平, 黒木良和, 山本佳史, 中井博史 (1977). 新しい染色体
異常, 9p- 症候群, 小児科診療, 40: 2022-2026.
- 8) 黒木良和, 松井一郎 (1978). 先天異常のモニタリングシステム,
こども医療センター医学誌 7: 86-89.

↓
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
↓

この数年新しい染色体異常が次つぎに発見され,全ての疾患の臨床像に精通するには,かなりの努力が必要なくらいである。従って可能な限り多くの症例を観察し,臨床像の整理と多方面のデータの集積を行ない,広く国内の研究者間の情報交換を促進しなければならない。