

細分課題 7

先天異常のサーベイランスと成因に関する研究

7・1 新生児における染色体異常ならびに先天多発奇形症候群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

近代社会におけるさまざまな人間活動は、直接または間接に、遺伝子プールの組成に影響を及ぼさないわけにはゆかぬであろう。なかでも、科学技術の発達による環境変異原の増加は、遺伝子プールのなかの有害遺伝子の頻度の増加に結びつく可能性は十分にある。

祖先より受けついできた社会の貴重な共有財産ともいべき遺伝子プールの組成にかかわる重大問題の解決のために、まず現状を明らかにすることがその出発点となろう。そのためには、現時点における集団の実態を把握せねばならない。

研 究 目 的

われわれは上記の認識に立脚して、年間分娩数の多い産院の協力を得、昭和47年7月1日より継続して新生児集団における染色体異常症と各種多発奇形症候群の出生頻度に関する調査実施してきている。

欧米では、本研究類似の調査研究がアメリカ合衆国・カナダ・英国・デンマーク等でなされてきており、本邦新生児の一集団を対象としたわれわれの成果との対比を試みることにより、まず人種間における差異の有無について検討できる。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。

研究方法ならびに対象

昭和47年7月1日より昭和53年12月31日までに、東京都下某産婦人科病院（年間分娩数平均2,220）にて出生した全新生児14,430（男：7,455，女：6,975）を対象とした。

この対象集団に対して、①外表ならびに内臓奇形，②皮膚紋理異常，③精神発達遅延（乳児期各月令における健康診査による追跡）等を参考にし，常染色体異常の疑診あるものについて全例染色体分析を行なった。

フィールドに用いた病院では，原則として全出生児について12カ月迄毎月乳児健康診査を実施しており，精神発達のチェックはその乳児健診の場を用い3人の小児科専門医によりなされている。

なお，性染色体異常のスクリーニングも併行して実施しているが，今回の報告には加えなかった。

研究結果ならびに考察

対象新生児14,430名中，常染色体異常症23名，先天多発奇形症候群10名であった（表参照）。内訳をみると，常染色体異常症では13 trisomy 症候群2（内モザイク1）・18 trisomy 症候群3（内モザイク1）・21 trisomy 症候群16（内モザイク1）・cri du chat 症候群1・5番染色体短腕部分トリソミー症候群1，先天多発奇形症候群ではHallermann-Streiff 症候群1・Treacher Collins 症候群1・Achondroplasia 1・Arthroglyposis 1・Hemihypertrophy 1・Wiedemann-Beckwith 症候群1・Asplenia 1・Klippel-Trenaunay-Weber 症候群1・Marfan 症候群1であった。

これらの各種症候群の頻度を，これまで報告のあった欧米の論文にみられた頻度と比較してみると表1のごとくなる。

欧米における新生児集団での常染色体異常症（但し均衡型転座染色体による染色体異常を除く）の出生頻度1.53/1,000 live birth に対し，われわれの調査では1.59/1,000 live birth とほぼ等しい値を得た。

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，均衡型転座の保因者がスクリーニングからもれる可能性があるのはや

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14,430名における常染色体異常、先天多発奇形症候群の出生頻度を調査し、23名の常染色体異常症、10名の先天多発奇形症候群を得た。

文 献

- 1) Higurashi, M., Iijima, K., Ishikawa, N., and Watanabe, N.: The incidence of multiple congenital malformation syndromes in 12,319 Japanese newborn infants. *Teratology* 18:164, 1978.
- 2) Nakagome, Y., Oka, S., and Higurashi, M.: Quinacrine and acridine-R banding without a fluorescence microscope. *Hum. Genet.* 40:171, 1978.
- 3) Iijima, K., Higurashi, M., and Hirayama, M.: The transition in frequency of Y chromatin in males during the neonatal period. *Hum. Genet.* 42:241, 1978.
- 4) 飯沼和三, 日暮 真: Turner 症候群, Turner-like 症候群および XO/XY モザイク. *日本臨床* 36:1460, 1978.
- 5) Iijima, K., Higurashi, M., and Hirayama, M.: Incidence of 47, XYY Karyotype in consecutive series of newborn males in Tokyo. *Hum. Genet.* 43:211, 1978.

表 1

INCIDENCE OF SPECIFIC MALFORMATION SYNDROMES DURING
THE PERIOD JULY 1972 -- DECEMBER 1978

Syndomes	Total	No. of males	Incidence per 1,000	Incidence reported previous surveys
13 trisomy	2	2	0.14	0.20
18 trisomy	3	3	0.21	0.13
21 trisomy	16	6	1.11	1.13
cri du chat	1	0	0.07	unavailable
B5 _p trisomy	1	1	0.07	unavailable
Hallermann-Streiff	1	1	0.07	rare
Treacher-Collins	1	1	0.07	unavailable
Achondroplasia	1	1	0.07	0.10
Arthroglyposis	2	1	0.14	rare
Hemihypertrophy	1	0	0.07	unavailable
Wiedemann-Beckwith	1	1	0.07	unavailable
Asplenia	1	1	0.07	unavailable
Klippel-Trenaunary- Weber	1	1	0.07	unavailable
Marfan	1	0	0.07	0.02

↓
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

われわれは上記の認識に立脚して、年間分娩数の多い産院の協力を得、昭和47年7月1日より継続して新生児集団における染色体異常症と各種多発奇形症候群の出生頻度に関する調査実施してきている。

欧米では、本研究類似の調査研究がアメリカ合衆国・カナダ・英国・デンマーク等でなされてきており、本邦新生児の一集団を対象としたわれわれの成果との対比を試みることにより、まず人種間における差異の有無について検討できる。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。