

7・2 新生児集団における染色体異常調査

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

まえがき

環境変異源の増減を監視するためには、さまざまなマーカーの利用が考えられる。その中で染色体異常をマーカーとすれば、染色体異常を誘発する環境変異源のモニタリングが可能となる。そこで具体的には染色体異常の増減を問題にするが、その増減の判定には、信頼できるベースラインの設定が必要となる。

研究目的

年間出生数の多い一産院の連続的全生産児の染色体分析を下記を目的として実施している。

1. わが国新生児集団の1サンプルとしての横浜新生児集団における染色体異常頻度のベースラインを設定する。
2. 偏りのない染色体異常個体の自然歴をふくむ全貌を追求する。
3. 発見された患者がスムーズに適切な医療をうけられるように、また福祉の恩恵にも浴せるようなシステムを作る。

研究方法

横浜市内某産院（年間出生1,000～1,200）の連続的全生産児の臍帯血による染色体分析を行なっている。2日培養で通常のギムザ染色を応用している。1個体当たり3細胞分析し、異常ならさらに5細胞追加している。モザイクが疑える症例は10～15細胞の分析を実施している。

研究結果と考察

昭和53年12月末現在で2,443名の分析を終了している。表1に発見され

た異常を示した。このデータを世界7施設の調査結果と比較すると、全染色体異常頻度は5.73/1,000生産(7施設; 6.26/1,000生産)でほぼ同じであった。保因者を除く実質的染色体異常頻度および保因者頻度もそれぞれ4.50(7施設4.34), 1.64(7施設1.92)と同様の傾向を示した。即ち染色体異常頻度の人種差はあまりないと考えられる。またDown症候群以外の性染色体異常や転座保因者、微小過剰染色体保有者などは、いずれも表現型正常で、染色体異常の正確な頻度推定は、全生産児の調査ではじめて可能であることが示された。リンパ球の染色体異常頻度を表2に示した。これは、低線量被爆、老化等の影響を考慮する際の参考資料となろう。

第3の研究目的である医療システムの整備は一応出来た。すなわち、産院の小児科医が1~3カ月健診で異常を指摘して、神奈川県立こども医療センター遺伝科に紹介し、遺伝科で総合的に診察し、以後定期的に発育・発達を追跡する。その過程で合併症があれば、各専門科に紹介して適切な医療が受けられる体制を整備できた。同時に療育や福祉に関する問題もセンター内の指導相談室で担当できるようになった。出生前診断をふくむ遺伝相談も軌道に乗った。

第2の目的である染色体異常の自然歴等の検討は、常染色体異常については可能になったが、性染色体異常や転座保因者のフォローアップは、一部分しか出来ていない。今後解決すべき課題となっている。

また本年度は、昭和51年~53年の3年間における大奇形をまとめた(表3)。表3以外の大奇形をふくむ総奇形頻度は2.20%であった。

要 約

連続的生産児2,443例中14例(0.573%)に染色体異常が認められた。その内訳は均衡型0.164%, 不均衡型0.450%で、欧米諸国のデータとほぼ一致している。

昭和51年~53年までの3年間の全大奇形頻度は2.20%であった。

染色体異常患者が早期に正しい医療や遺伝相談を受けられるシステムを作った。

文 献

- 1) 黒木良和：新生児集団染色体調査とその意義，小児科，20：121-126，1979．
- 2) Kuroki, Y., Yamamoto, Y., Matsui, I. and Kurita, T.: Down syndrome and maternal age in Japan, 1950-1973. Clin. Genet. 12:43-46, 1977.

表1 新生児集団の染色体異常頻度
(生産1000当り)

染 色 体 異 常	染 色 体 異 常 個 体	頻 度
XXY	1	0.4 1
XYY	1	0.4 1
X/XX	3	1.2 3
+ 2 1	3	1.2 3
不均衡転座 (いずれも 21/G)	2	0.8 2
過剰微小染色体	1	0.4 1
均衡転座 (13/14 2, D/G 1)	3	1.2 3
逆 位, inv. (2)	1	0.4 1
総 計	1 4	5.7 3
不均衡異常	1 1	4.5 0
均衡異常	4	1.6 4

註) 総計と均衡，不均衡の和が合致しないのは，XYYが46，XYY，-D，-G，+t (DqGq)をしめしたためである。

表2 リンパ球の染色体異常頻度

染色分体型異常	1.57%
chromatid gaps	1.18%
chromatid breaks	0.39%
染色体型異常	0.05%
deletion	0.02%
dicentric	0.02%
acentric fragment	0.02%

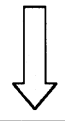
(5,678 cells 中)

表3 おもな先天奇形と奇形症候群 (生産1,000当たり)

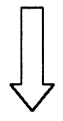
Anencephaly *	2 0.54	Syndactyly	1 0.27
Spina bifida	3 0.82	Polysyndactyly	2 0.55
Cleft Lip	2 0.55	Club Foot	3 0.82
Cleft Palate	5 1.37		
CL + CP	6 1.64	Down syndrome	5 1.37
CHD	23 6.30	Sturge-Weber sy.	1 0.27
Pyloric Stenosis	2 0.55	Pierre-Robin sy.	1 0.27
Duodenal Atresia	1 0.27	Osteogenesis imperfecta cong.	1 0.27
Choledochal Atresia	1 0.27	Diastrophic dwarf.	1 0.27
Anal Atresia	1 0.27		
Polydactyly	6 1.64		

(S. 51 ~ S. 53, 生産3,648)

* 無脳症のみ分娩1,000当たり



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



まえがき

環境変異源の増減を監視するためには、さまざまなマーカーの利用が考えられる。その中で染色体異常をマーカーとすれば、染色体異常を誘発する環境変異源のモニタリングが可能となる。そこで具体的には染色体異常の増減を問題にするが、その増減の判定には、信頼できるベースラインの設定が必要となる。