

#### 14・4 Y染色体構造異常と表現型に関する臨床的臨床細胞遺伝学的研究

山口大学医学部

柳 沢 慧

#### 研 究 目 的

Y染色体の構造異常を有する個体の表現型の臨床的分析と、構造異常染色体の細胞遺伝学的解析を行なうことによって、核型と表現型の相関性を究明する。また、遺伝的性の性分化に与える影響とその機構を解明せんとすることが、本研究の目的である。

#### 研究材料及び研究方法

奇異な外性器を有する個体（半陰陽）3症例を臨床的、臨床細胞遺伝学的に検討し、異常構造を有する性染色体（Y染色体）を次の分染法を用いて解析し、識別を行なった。

(1) G分染法；(2) Q分染法；(3) C分染法；(4) R(T)分染法  
3症例の外性器の共通の異常所見は次の如くである。

- (1) 尿道下裂を伴う小陰茎
- (2) 發育不全を伴う二分陰のう
- (3) 片側性又は両側性停留睪丸
- (4) 膣又は泌尿生殖洞の形成

このうち、2症例（症例1，2）については開腹試験によって、内性器の肉眼的・組織学的検索を施行した。

#### 研 究 成 績

組織学的には、症例1では一側は精巣組織を有し、他側は卵管組織を有する識別不能の性腺を形成していた。子宮及び膣を認め、これらの所見より混合性性腺不全と診断した。症例2は、一側に精巣組織、他側に精巣と卵巣組織の混在を認め、真性半陰陽と診断された。

細胞遺伝学的には、3症例共にY染色体の構造異常を有し、かつそのモザイ

クが認められた。分染法による識別から、各症例は次の如き染色体構成を示していた。

症例 1.  $45, X/46, XYq-/47, XYq-Yq-$

(性腺組織では  $45, X/46, XYq-$ )

症例 2.  $45, X/46, XYq-$

症例 3.  $45, X/46, Xr(Y)$

$45, X$  細胞株の占める割合は、夫々 16.2%, 36.8%, 46.6% であった。また、Y 染色体の欠失部分は症例 1 で長腕の  $1/3$ 、症例 2 ではその大部分、症例 3 では短腕の一部及び長腕の大部分が失われ、全例 Y 染色体長腕に特異的な Q 蛍光は認められなかった。

## 考 察

Y 染色体上にはいわゆる男性決定因子たる H-Y 抗原に関する遺伝子が存在する。その部位は動原体の附近であるとされている。H-Y 抗原の存在またはその活性が、原始的性腺を男性化の方向へ分化させる。すなわち、精巢組織の存在は H-Y 抗原の存在を物語り、間接的に Y 染色体の存在を肯定する。

本症例の全ては半陰陽を呈し、しかも、異常構造を伴う Y 染色体がモザイクの型で存在するのが特徴である。組織学的に精巢を認め H-Y 抗原の存在が考えられる。これらのことから、異常染色体の由来は Y 染色体であると思われる。Y 染色体の存在にもかかわらず、組織学的、臨床的に異常な性を呈する原因は不詳であるが、次のように推測され得る。

(1) Y 染色体長腕の単純な欠失は、多くの場合正常表現型を呈することから、当該染色体の構造異常が直接表現型に影響を与えることはない。

(2) Y 染色体の喪失せる細胞、すなわち、 $45, X$  細胞株の存在が表現型に関連性を有する。

(3) Y 染色体構造異常において、その動原体部の存在する限り、長腕の欠失と表現型との間に特異的な対応関係は認められない。

(4) H-Y 抗原の量が性腺の分化と関係している可能性がある。

## 結 論

Y染色体構造異常は、表現型に直接的作用を及ぼさないが、そのモザイクは問題となる。

Y染色体構造異常を有する個体に関して、臨床的、細胞遺伝学的解析を加え、核型と表現型の相関性に関して考察を行なった。

## 文 献

- 1) Yanagisawa, S. (1978). Sister chromatid exchanges and the cell cycle in peripheral blood lymphocytes of Down syndrome. Proc. Japan Acad., 54 (Ser. B) : 173-178.
- 2) Yanagisawa, S., Yokoyama, H. and Akena, N. (1978). Partial distal trisomy 13q resulting from familial reciprocal 5/13 translocation. Hum. Genet., 45: 345-350.
- 3) 柳沢慧, 横山宏, 奥田信一郎 (1978). OFD II (Mohr) 症候群の1剖検例. 小児科診療 41(11) : 79-82.
- 4) 柳沢慧 (1978). 13q-症候群と18q-症候群. 日本臨床, 36巻, 春季増刊号, 314-315.
- 5) 柳沢慧 (1978). トリソミー18症候群とトリソミー13症候群. 日本臨床, 36巻, 春季増刊号, 318-319.

↓ **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

Y 染色体の構造異常を有する個体の表現型の臨床的分析と、構造異常染色体の細胞遺伝学的解析を行なうことによって、核型と表現型の相関性を究明する。また、遺伝的性の性分化に与える影響とその機構を解明せんとすることが、本研究の目的である。