

### 副課題3

## 遺伝性疾患の成因と診断に関する研究

東京大学医学部

井上英二

心身障害の成因の中で染色体異常および複雑な遺伝的要因の占める比重はきわめて大きい。すなわち配偶子と初期胚の染色体異常は、重いときは胎児の発生を阻害して自然流産させ、軽いときは生後にさまざまな心身障害を起こす。したがってもし、染色体異常の発生機転を解明してこれを防止することができれば、心身障害による個人と家庭の精神的・経済的負担はいうに及ばず、さらに社会の負担もかなり大幅に減少させることができる。このような見地から、本分科会では染色体異常に関する三つの細分課題をとり上げ、昨年度に引き続いて、3名の分担研究者が9名の研究協力者の協力のもとに研究を行った。一方、複雑な遺伝的要因と環境要因の双方が病因となって発病すると考えられる疾患群が心身障害を生じるさまざまな疾患の中で占める割合は、染色体異常が病因となる疾患群に比べて更に頻度が高い。この種の疾患群は一括して、多因子病と呼ばれている。

多因子病に共通する一つの特徴は、その成因が何れも複雑なことであって、そのために個々の疾患の発病機構を解明するとき多くの困難に遭遇する。このような困難にもかかわらず、現在の医学が当面している心身障害の予防という重要課題の解決のためには、頻度の高い多因子病の成因に関する研究の推進が必要であるという認識が次第に深まっている。

このような現状、および将来への見通しに基づき、この分科会では、多因子病に関する研究を体系化して、心身障害の予防方策の樹立のための一つの基盤を整備することを主な目的とし、2つの細分課題をとり上げ4名の研究協力者とともに研究を進めた。

以下、それぞれの細分課題の成果を記載する。本研究班の最終年度にあたり、染色体異常に関する研究も、また多因子病に関する研究も、本研究班における

共同研究によってわが国ではじめて体系化され、心身障害の予防という目標に向って着実に前進していることをとくに指摘しておきたい。



## 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



心身障害の成因の中で染色体異常および複雑な遺伝的要因の占める比重はきわめて大きい。すなわち配偶子と初期胚の染色体異常は、重いときは胎児の発生を阻害して自然流産させ、軽いときは生後にさまざまな心身障害を起こす。したがってもし、染色体異常の発生機転を解明してこれを防止することができれば、心身障害による個人と家庭の精神的・経済的負担はいうに及ばず、さらに社会の負担もかなり大幅に減少させることができる。このような見地から、本分科会では染色体異常に関する三つの細分課題をとり上げ、昨年度に引き続いて、3名の分担研究者が9名の研究協力者の協力のもとに研究を行った。一方、複雑な遺伝的要因と環境要因の双方が病因となって発病すると考えられる疾患群が心身障害を生じるさまざまな疾患の中で占める割合は、染色体異常が病因となる疾患群に比べて更に頻度が高い。この種の疾患群は一括して、多因子病と呼ばれている。