

細分課題 10

環境内の特定要因に関する研究

10・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

科学技術の発達により生じた近代社会におけ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が考えられる。したがって、近代化社会における先天異常発生の原因を社会的に監視するシステムが必要となる。本邦においても、近い将来、先天異常のモニタリングシステムが組織されるであろうが、その準備段階の一つとして、まず現状を明らかにすることが重要な課題である。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、上述のような認識に立って、年間分娩数の多い産院の協力を得て、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を実施してきている。

本邦新生児の大集団を対象とした染色体異常の頻度調査はいまだになく、先天性多発奇形症候群に関する頻度調査に至っては、本邦はもとより、国際的にも資料は皆無に近い。したがって、本調査を実施して、本邦における新生児集団の染色体異常ならびに先天性多発奇形症候群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」の資料を提供することができ、あわせて、先天性多発奇形症候群に関する調査は国際的にも資するところがある。

研究方法ならびに対象

昭和47年7月1日より昭和54年12月31日までに、東京都下某産婦人科病院（平均年間分娩数：2190）にて出生した全生産児16,428（男：8497，女：7931）を対象とした。

この対象集団に対し、染色体異常については以下に述べる方法にてスクリーニングを行なった。すなわち、性染色体異常に関しては性染色質検査（X染色質検査ならびにY染色質検査）を全例について実施し、常染色体異常については、①外表ならびに内臓奇形、②皮膚紋理異常、③精神発達遅滞（乳児期各月令における健康診査による追跡）等を参考にした。スクリーニングの段階で少しでも疑診のあるものについては、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人の小児科専門医があたっている。疑診があって追跡を要するものは必ず呼び出し、必要に応じて東大病院・杏林大病院・国立小児病院・都立小児保健院の協力を仰いだ。

研究結果ならびに考察

対象新生児16,428名中、常染色体異常症28名、先天多発奇形症候群12名、診断不能な先天多発奇形19名であった（表1）。

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。

均衡型転座染色体による染色体異常を除いた「常染色体異常」の出生頻度は1.70/1,000 live birth という結果を得たが、同一条件での欧米における新生児集団調査では、1.53/1,000 live birth で、両者の間には、有意差を認めなかった。なお、Hamelton らのカナダでの調査（1975）による個々の常染色体異常症候群の頻度と対比してみると、18トリソミー症候群とDown症候群とはほぼ近似の値を示していたが、13トリソミー症候群はわれわれの頻度の方がやや高値を示していた。さらに、18トリソミー症候群3例はいずれも男児であり、従来いわれている本症候群は女児に多い（男児の約4倍）との報告に反し興味がある。

染色体異常を除く各種先天多発奇形症候群は、個々に出生頻度が少なく、この段階で頻度について言及することは避けたいが、各1例ずつみられた0.06/1000 live birth という数値は、あり得る頻度の多分上限に近い数値を示しているものと考ええる。但し、同一母集団での各種先天多発奇形症候群の頻度調査といったこの種の調査資料は、国際的にみても皆無に近いので、本調査研究は、さらに今後継続していくつもりである。

また、併せて施行している性染色体異常に関する調査は、人的資源の関係でスクリーニングが大巾におこなわれているが、現在までにスクリーニングと核型分析とが完了している対象男児3,511名、女児3,010名の結果について表2に示した。

また、常染色体異常を含む先天多発奇形症候群児の出生時母年令を表3に示した。トリソミー型常染色体異常群・全常染色体異常群・他の先天多発奇形症候群いずれも、フィールドに用いた病院における対照出産児母年令26.73±4.23より高値を示していたが、統計学的には、有意差を認めなかった。

要 約

年間分娩数の多い産院の協力を得て、新生児16,428名における染色体異常、先天多発奇形症候群の出生頻度を調査し、28名の常染色体異常症、10名の性染色体異常症（但し、母集団男児3,511名、女児3,010名）、12名の先天多発奇形症候群を得た。あわせて、それらの症例の出生時母年令の検討も行なった。

文 献

- 1) Higurashi, M., Iijima, K., Ishikawa, N., Hoshina, H., and Watanabe, N.: Incidence of major chromosome aberrations in 12,319 newborn infants in Tokyo. Hum. Genet. 46:163-172, 1979.
- 2) Higurashi, M., Iijima, K., and Ikeda, U.: Chromosome survey of newborn infants in Tokyo — Follow-up study for XYY.

Birth Defects: Original Article Series 15:161-174,
1979.

- 3) 日暮真, 飯島久美子, 杉本洋子: 染色体異常症の社会医学的問題点. 周産期医学 9:1513-1518, 1979.

表 1 INCIDENCE OF SPECIFIC MALFORMATION SYNDROMES
DURING THE PERIOD July 1972 - December 1979

Syndromes	Total	No. of males	Incidence per 1,000	Incidence reported in previous surveys
13 trisomy	3	3	0.18	0.07
18 trisomy	3	3	0.18	0.21
21 trisomy	19	7	1.16	1.00
cri du chat	1	0	0.06	unavailable
5p partial trisomy	1	1	0.06	unavailable
10p partial monosomy	1	0	0.06	unavailable
Hallermann-Streiff	1	1	0.06	rare
Treacher-Collins	1	1	0.06	unavailable
Achondroplasia	2	1	0.12	0.10
Arthrogyrosis	2	1	0.12	rare
Hemihypertrophy	1	0	0.06	unavailable
Wiedemann-Beckwith	1	1	0.06	unavailable
Asplenia	1	1	0.06	unavailable
Klippel-Trenaunay-Weber	1	1	0.06	unavailable
Marfan	1	0	0.06	0.02
Carpenter	1	1	0.06	unavailable

表 2

Cytogenetic Data for Infants with Sex Chromosome Aberrations

No. of Samples	No. of suspected Cases for Sex Chromosome Aberrations	Cases with Sex Chromosome Aberrations	
		Karyotypes	No. of Cases
Males 3511	45	47,XXY	4
		47,XXY	2
		46,XY,-D,t(D _p :Y _q)	1
Females 3010	33	45,X	1
		47,XXX	2

表 3 Maternal Age Category in 5 Year Divisions

Maternal Age (Y)	Autosomal Aberrations		Others
	trisomy	Other	
- 19	0	0	0
20 - 24	G E	0	Ar Kl
25 - 29	G G G G G G G G* D D* E* G D	5p- 5p+ 10p-	Acho ⁽³⁵⁾ hem Tr, Hal, Ma(47)
30 - 34	G G G G	0	Ar, W, Asp Ca
35 - 39	G G E	0	0
40 - 44	G G G	0	0
45 -	0	0	0

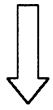
* Mosaicism () Paternal age

G: 21 trisomy
 E: 18 trisomy
 D: 13 trisomy

Ar: Arthrogyposis
 Acho: Achondroplasia
 hem: hemihypertrophy
 Tr: Treacher Collins
 Hal: Hallermann-Streiff
 W: Wiedemann-Beckwith
 Asp: Asplenia
 Kl: Klippel-Trenaunay-Weber
 Ma: Marfan
 Ca: Carpenter



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



要約

年間分娩数の多い産院の協力を得て、新生児 16,428 名における染色体異常、先天多発奇形症候群の出生頻度を調査し、28 名の常染色体異常症、10 名の性染色体異常症(但し、母集団男児 3,511 名、女児 3,010 名)、12 名の先天多発奇形症候群を得た。あわせて、それらの症例の出生時母年齢の検討も行なった。