

# 性染色質検査によるモザイク型性染色体異常のスクリーニング法の妥当性の検討

日 暮 眞  
飯 島 純 夫  
竹 下 達 也

(山梨医科大学第二保健学教室)

飯 島 久 美 子  
(東京大学医学部母子保健学教室)

## はじめに

染色体異常の発生頻度は、全新生児の 0.5～1%といわれている。染色体異常には常染色体異常と性染色体異常とがあり、外表奇形や精神発達遅滞などの臨床像から前者のスクリーニングは比較的容易であるのに比し、性染色体異常は臨床像の表現が乏しく、とくに新生児・乳児期における臨床診断はきわめて困難であることが多い。しかも、性染色体異常にはモザイク型の異常が少なからず存在し、臨床診断を一層困難にしている。そこで、われわれは昨年にひきつづき、新生児期・乳児期・早期幼児期における性染色質の陽性率の検討を行い、性染色質検査によるモザイク型性染色体異常のスクリーニング法の妥当性の検討を試みた。

## 対象ならびに方法

X染色質検査に関しては、某産院にて出生した新生児 296名（男児 201，女児 95）を対象とし、全例核型分析を実施した。女児95名は、いずれも新生児期に46，XXの正常女性核型であることを確認した上で、その後の成長過程で以下に述べる各月令時に得られた検体についてX染色質出現率をみた。なお、X染色質検査のための検体は頬粘膜上皮細胞であり、カルボール・フクシン染色により1検体あたり各200細胞ずつ検鏡した。

Y染色質検査に関しては、エストロジェンとの相関の有無を検討すべく、正常成人男子22名（年令 $64.4 \pm 7.9$ 才）、前立腺ガン術後にエストロジェン投与を長期にわたり受けている男性22名（年令 $72.5 \pm 7.0$ 才）のY染色質陽性率を検討した。Y染色質検査は末梢血液標本をキナクリン染色したものにつき各検体各100細胞ずつ検鏡した。

## 結果ならびに考察

女児新生児95名はいずれも正常女性の核型を示しており、生後3日以内に採取した標本におけるX染色質陽性率は $10.3 \pm 4.4$ であった（図1）。これらの女児群につき、その後乳幼児健診

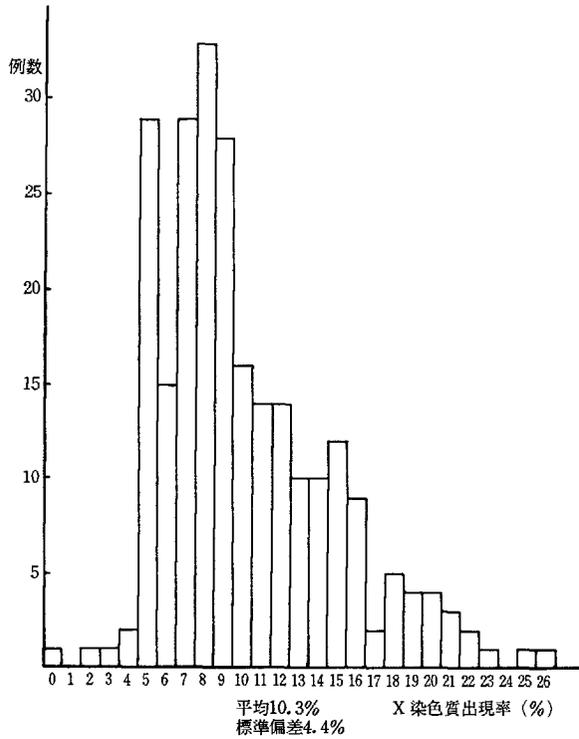


図1 女性新生児のX染色質出現頻度  
(生後3日以内の採取)

表1 各月令、年令におけるX染色質出現率  
(女兒)

採 取 時	例 数	出現率平均
生後3日以内	95	10.3
1ヵ月	92	13.4
2ヵ月	85	13.8
3ヵ月	75	14.1
6ヵ月	44	15.0
9ヵ月	45	13.4
12ヵ月	25	14.9
18ヵ月	15	15.8
36ヵ月	3	17.1
adults	25	26.1

に来院した折それぞれ1ヵ月、2ヵ月、3ヵ月、6ヵ月、9ヵ月、12ヵ月、18ヵ月、36ヵ月に検体を採取し、表1に示すように1ヵ月時92名で13.4(平均値以下同)、2ヵ月時85名で13.8、3ヵ月時75名で14.1、6ヵ月時44名で15.0、9ヵ月時45名で13.4、12ヵ月時25名で14.9、18ヵ月時15名で15.8、36ヵ月時3名で17.1であった。これらの数値の各標準偏差値を含めて推移を

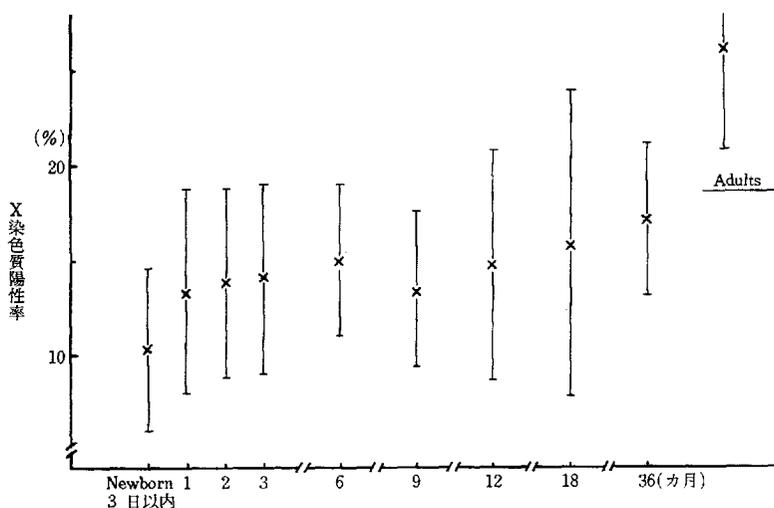


図2 各月令における正常女児のX染色質出現率

みたものが図2である。なお、これらの図・表にある成人値は、われわれの研究室の（同一方法によった）コントロール値である。これらの結果からすると、成長にともないX染色質陽性率は上昇傾向をみることができ、少なくとも1才6ヵ月時（1才6ヵ月健診時に相当）まではモザイク型X染色体異常と正常女児との鑑別は本法では困難といえよう。なお、3才時についてはまた検討数が少ないため、妥当性について言及できない。

一方、Y染色質検査法に関しては、乳児期のスクリーニング法として妥当性のある旨昨年度報告した。昨年度報告したように、新生児期Y染色質陽性率は低値を示していたが、1ヵ月時以降は成人値近傍に達することが判明している。この現象は一体なにによるか現在不明であるが、エストロゲンとの相関の有無がないだろうかと推察し、前立腺ガンの術後にエストロゲン投与を長期間にわたり受けている男性22名（ $52.85 \pm 9.33\%$ ）についてY染色質を検査したところ、正常男性値（ $74.36 \pm 4.55\%$ ）に比して有意（ $p < 0.01$ ）に低値を示した。このことから、Y染色質出現とエストロゲンとの間に、なんらかの関係があるかも知れないと予測される。

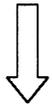
#### 発 表 論 文

- 1) Masaki, M., Higurashi, M., Iijima, K., Tanaka, F., Kuroki, K. et al. : Mortality and survival for Down Syndrome in Japan. *Am. J. Hum. Genet.*, **33** : 629, 1981.
- 2) 日暮眞 , 門脇純一, 黒木良和, ら : ダウン症児の健康管理. *小児科*, **22** : 623, 1981.
- 3) Iijima, K., Higurashi, M., Miyahara, S., Hirayama, M. and Fukutani, K. : Y chromatin and estrogen. *Proc. Japan Acad.*, **56** : 131, 1980.



## 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



はじめに

染色体異常の発生頻度は,全新生児の0.5~1%といわれている。染色体異常には常染色体異常と性染色体異常とがあり,外表奇形や精神発達遅滞などの臨床像から前者のスクリーニングは比較的容易であるのに比し,性染色体異常は臨床像の表現が乏しく,とくに新生児・乳児期における臨床診断はきわめて困難であることが多い。しかも,性染色体異常にはモザイク型の異常が少なからず存在し,臨床診断を一層困難にしている。そこで,われわれは昨年にひきつづき,新生児期・乳児期・早期幼児期における性染色質の陽性率の検討を行い,性染色質検査によるモザイク型性染色体異常のスクリーニング法の妥当性の検討を試みた。