

## モザイク型染色体異常の分析に 関する検討

日 暮 真  
飯 島 純 夫  
竹 下 達 也  
(山梨医科大学・保健学II講座)

臨床像が定型的な染色体異常症候群に合致するにもかかわらず染色体所見が正常であったり、あるいはその逆に染色体所見に異常を認めるにもかかわらず臨床像が非定型的であったり、核型と臨床像との間に不一致をみとめるモザイク型染色体異常例の診断に関する検討を行ったので報告する。

モザイク型染色体異常例の厳密な染色体分析診断は、身体を構成する種々の組織由来の細胞より得た染色体分析用標本をできるだけ多数分析した結果得られる。しかし、現実には莫大な細胞数の分析は不可能であるところより、「多数の標本に対して速やかに実施し得る、なるべく簡便な方法で、異常標本またはその疑いのあるものを暫定的によりわけ作業」であるスクリーニングに近い方法によらざるを得ない。スクリーニングには、当然のことながら、受容性・信頼性・妥当性・費用などの問題がともなう。そこで、現段階で信頼性の少しでも高いスクリーニング方法を採用せざるを得ない。

染色体分析で2系以上の cell line を有するモザイク例が疑われた場合には、分析細胞数を増さねばならない。事象Aのおこる確率をPとしてn回くり返した場合に、Aがx回出現する確率は  $P = \frac{n!}{x!(n-x)!}$  であらわされ「確率二項分布」とよぶ。この際、集団数がきわめて多くて、出現頻度の少ない場合には、二項分布の特殊型として Poisson 分布を用いるわけであるが、これを用いて分析細胞数とモザイク例を発見できる確率の関係を表1に示した。たとえば、モザイク型ターナー症候群(45, X/46, XX)で正常核型が95%、異常核型が5%の場合、45, X の核型細胞を少なくとも1コ見つけるには、32コ以上の核型分析(危険率20%以下)しなければならず、みのがす危険率を少なくとも統計学的に有意水準に高めるならば60コ以上分析しなければならぬ(危険率5%以下)。さらに、異常核型を1コみとめた上には、同じ核型の細胞をもう1コみつけてはじめて独立した one cell line と認知されるわけであるから、分析すべき細胞数はさらに増える可能性がある。

したがって、染色体検査の結果を記録する場合には、何コの細胞をどのような分析方法により分析したかを明らかにする必要があるし、その結果をもとにして診断を下す臨床医も、染色体分析結果の限界を十分考慮した上で診断を下す必要がある。

表1 2種の細胞系からなるモザイクの検出・少数派細胞の割合と、分析細胞数との関係

細胞の割合 (%)	少なくとも1個の少数派細胞を検出するのに必要な分析細胞数			下記の細胞数を分析した場合に検出される少数派細胞数 (P=0.95)		
	P=0.80	P=0.95	P=0.99	25	30	50
1	160	300	460	0	0	0
2	80	150	230	0	0	0
3	53	100	154	0	0	0
4	40	75	115	0	0	0
5	32	60	92	0	0	0
6	27	50	77	0	0	1
7	23	43	66	0	0	1
8	20	38	58	0	0	1
9	18	33	52	0	0	1
10	16	30	46	0	1	1
11	15	27	42	0	1	1
12	13	25	38	1	1	2
13	12	23	35	1	1	2
14	11	21	33	1	1	2
15	11	20	31	1	1	2
16	10	19	29	1	1	2
17	9	18	27	1	1	2
18	8	17	25	1	1	2
19	8	16	24	1	1	2
20	8	15	23	2	2	2
25	6	12	18	2	2	3
30	5	10	15	2	2	3
40	4	8	11	2	2	3
50	3	6	9	3	3	4

(Passarge, 1974) 原図を一部改



## 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



臨床像が定型的な染色体異常症候群に合致するにもかかわらず染色体所見が正常であったり,あるいはその逆に染色体所見に異常を認めるにもかかわらず臨床像が非定型的であったり,核型と臨床像との間に不一致をみとめるモザイク型染色体異常例の診断に関する検討を行ったので報告する。

モザイク型染色体異常例の厳密な染色体分析診断は,身体を構成する種々の組織由来の細胞より得た染色体分析用標本をできるだけ多数分析した結果得られる。しかし,現実には莫大な細胞数の分析は不可能であるところより,「多数の標本に対して速やかに実施し得る,なるべく簡便な方法で,異常標本またはその疑いのあるものを暫定的によりわけの作業」であるスクリーニングに近い方法によらざるを得ない。スクリーニングには,当然のことながら,受容性・信頼性・妥当性・費用などの問題がともなう。そこで,現段階で信頼性の少しでも高いスクリーニング方法を採用せざるを得ない。