

# 脆弱X症候群の疫学

研究協力者 梶 井 正

(山口大学医学部小児科)

染色体脆弱部位は Xq27 のみならず、多数存在することが判明しつつある。これを大別すると、少数の個体で高頻度に発現し、遺伝性を認める heritable fragile sites と、大多数の個

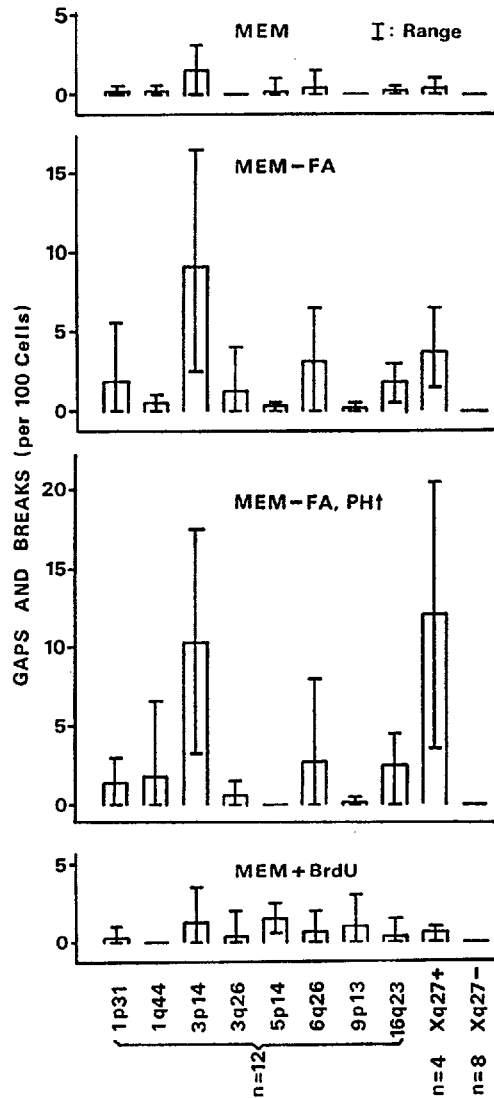


図 1

体で認められるが、個々の個体では頻度の低い constitutive fragile sites に分けられる。両者の区別は当初考えられたほど明確でなく、検出法によっては後者から前者に移行する。

Constitutive fragile sites の部位と頻度を 1) 正常人 8 名, 2) fra (x) 陽性者 4 名を用いて、次の条件について検討した。1) 通常の MEM 培地 (葉酸 1 mg/l 含む), 2) MEM+5-bromodeoxyuridine, 3) MEM から葉酸を除いた培地 (MEM-FA), 4) MEM-FA を用い、培養最後の 24 時間を pH 7.6 に保つ。染色体標本を作製し、通常の Giemsa 標本を作製、断裂を同定した後に脱色、Giemsa 分染をほどこし、断裂部位を最終的に同定した。

上記の何れかれ条件で平均 1% 以上の断裂を示した部位は次の 13 箇所である。1p 31, 1q 44, 3p 14, 36q 26.2, 6q 26, 7q 31, 7q 32, 16q 22, 16q 23, 17q 21, Xp 22.3 (図 1)。平均値は 1% 以下だが、特定の個体で 2% 以上に認めたのは、2p 25, 5p 14, 9p 13, 12q 24.1, 13q 31 である。Xq 27 は fra (x) 陽性の 4 例にのみ認めた。従ってこの部位に断裂を認めれば無条件に fra (x) 陽性といえよう。MEM-FA と、これの pH を上昇させたものを比較すると、後者は Xq 27 の頻度がますが、その他の部位の頻度は増さない。

以上の部位のうち、従来報告のないのは 3q 26.2, 5p 14, 9q 13, 13q 31 である。



## 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



染色体脆弱部位は Xq27 のみならず, 多数存在することが判明しつつある。これを大別すると, 少数の個体で高頻度に発現し, 遺伝性を認める heritable fragile sites と, 大多数の個体で認められるが, 個々の個体では頻度の低い constitutive fragile sites に分けられる。両者の区別は当初考えられたほど明確でなく, 検出法によっては後者から前者に移行する。