

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

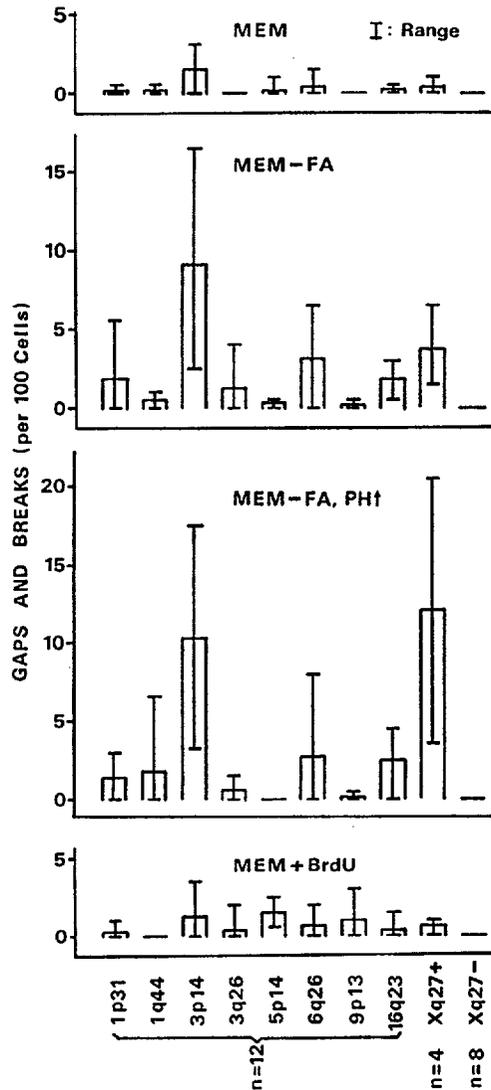


図 1

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。

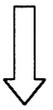
上記の何れかれ条件で平均 1% 以上の断裂を示した部位は次の 13 箇所である。1p 31, 1q 44, 3p 14, 36q 26.2, 6q 26, 7q 31, 7q 32, 16q 22, 16q 23, 17q 21, Xp 22.3 (図 1)。平均値は 1% 以下だが、特定の個体で 2% 以上に認めたのは、2p 25, 5p 14, 9p 13, 12q 24.1, 13q 31 である。Xq 27 は fra (x) 陽性の 4 例にのみ認めた。従ってこの部位に断裂を認めれば無条件に fra (x) 陽性といえよう。MEM-FA と、これの pH を上昇させたものを比較すると、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