

## 性染色体異常と遺伝相談

浅香昭雄\*

要約：出生前診断による性染色体異常個体の遺伝相談例を呈示した。現在までに、文献上報告されている出生前診断より発見された性染色体異常例について調査した。その帰結について検討した結果、治療的人工流産を避ける傾向のあることが見出された。また、性染色体異常個体のみならず、ある種の常染色体異常個体（ダウン症候群）においても、治療的人工流産を避ける事実があることが分かった。これらのことは、出生前診断に関わる遺伝相談について、重要な問題を提起していると考えられる。

見出し語：性染色体異常，出生前診断，遺伝相談

性染色体異常個体であるXY Y男子とXX Y男子についての出生前診断の遺伝相談例を呈示し、文献例を参照して考察を加えるとともに、問題点を提起したい。まず、2例の相談例を、事実を多少変更して呈示する。

## 相談例 1

妊娠27週を過ぎた妊婦の夫が相談にやってきた。彼の妻は、切迫流産で入院を繰り返しているという。上に3歳女子の第一子がいる。母体血の $\alpha$ -Fetoprotein がやや高いので、羊水を直接検査することを勧められたとのことである。染色体のことまで考えていなかったが、折角調べるのでどうかという主治医の意見に従って染色体の検査も依

頼した。その結果、47, XY Yであることが分かった。妻には未だ結果は知らされていない。染色体検査を承諾してしまったことへの悔恨、妊娠週数が優性保護法の許容範囲を越えてしまっていること、妻にいつ知らせるべきか、しかし出産への気持も強い、などで夫は悩んでいる。

## 相談例 2

カップルで相談に訪れた。妻は41歳。流産の経験が一回ある。このときは、8週であったが、胎児は5週相当の発育で死亡していたとのことである。結婚以来なかなか妊娠せず、夫の精子の数が少ないことも原因の一つではないかといわれ、今回の妊娠前にヘルニアの手術を受けている。高年

\* 東京大学医学部保健学科精神衛生学教室

表 1 性染色体異常の出生前診断とその結果

	出生前診断 対象者数	性染色体異常などの 核型と数	結 果
Hsu et al (1978)	1,000	XXY 1 XXX 1 XYY, +21 1	1 TA 1 TA 1 TA
Globus et al (1979)	3,000	sex-chromosome aneuploidy 9	5 TA 4 CP 146, XX/47, XXX 145, X/47, XXX 147, XXX 147, XXY
Crandall et al (1980)	2,500	47, XXY 5 46, XY/47, XXY 1 47, XXX 1 trisomy 21 19	4 TA 1 CP 1 CP 1 TA 16 TA 2 CP 1 SA
Daniel et al (1982)	3,000	47, XXY 6 47, XXX 5 47, XYY 2 45, X/47, XXX 1 45, X 1 48, XXX, +13 1	3 TA 3 CP 3 TA 2 CP 2 CP 1 TA 1 TA 1 TA
Young et al (1983)	1,000	47, XXY 3 47, XYY 1 47, XXX 1 trisomy 21 9	2 TA 1 CP 1 TA 1 TA 8 TA 1 CP

TA : therapeutic abortion  
SA : spontaneous abortion  
CP : continued pregnancy

初産ということで羊水の染色体検査を希望した。結果は、47, XXYであった。カップルが一緒に検査の結果を知らされた。現在妊娠20週。23週までに決断しなさいといわれている。カップルはもう妊娠のチャンスがないのではないかと悩んでいる。染色体異常のない健常児を生むために検査を受けたのだが、すでに胎動を感じている妻は、矛盾を感じつつどうしたらよいか途方に暮れている。

出生前診断(羊水診断)で染色体異常とくに性染色体異常が見出された場合、どのような経過がとられているか最近の動向を表1にまとめた。

Hsuらは(1978), 1000の出生前診断の中で3例を見出したが、いずれもtherapeutic abor-

tionが行なわれている。Globusら(1979)は、3000の出生前診断を行なった。113例の染色体異常、生化学的異常、母親がX-連鎖疾患をもっている男子、などのうち7例を除いて妊娠中絶(termination of pregnancy)を施行した。その7例の中には、4例の46, XX/47, XXX, 45, X/47, XXX, 47, XXX, 47, XXYが含まれている。Crandallら(1980)は、2500例の出生前診断を行なった。Trisomy21は19例あり、治療的中絶を施行したもの16例、自然流産1例、妊娠を継続したもの2例であった。47, XXYは5例あり、治療的中絶は4例、1例は妊娠を継続した。46, XY/47, XXYは1例あり、妊娠を継続した。47, XXXは1例あり、治療的中絶を受けた。

Danielら(1982)は、3000例の出生前診断の結果、110例の異常が発見され、その内、85例が治療的中絶を受け、25例が中絶を承諾しなかったと報告している。その25例の内訳は、性染色体異常が6例、X-連鎖遺伝病に罹患する確率のある男子10例で、後者は出生前さらにモニターできる Sylvius aqueduct の stenosis や出生後治療可能な hemophilia を含んでいる。残りの9例は、Duchenne 4例、ocular albinism 2例、mental retardation 1例(この胎児がXXYであった)、ornithine transcarbamylase deficiency 1例であった。上記の47、XXY以外に、性染色体異常6例の継続妊娠希望(中絶拒否)があった。それらは、47、XXY 5例中2例、47、XXX 5例中2例、47、XY Y 2例中2例の6例である。Young(1983)らは、1000例の出生前診断を行ない、18例の染色体異常を見出した。trisomy 21 9例、46、XX/47、XX,+21 1例、47、XXY 3例、47、XY Y 1例、47、XXX 1例、trisomy 18 2例、unbalanced translocation 1例であった。trisomy 21の1例と47、XXY 1例は、妊娠を継続し、出生時それが確かめられた。trisomy 18の1例は、自然流産し、残りの15例は選択的中絶を受けた。

以上、五つの比較的大きな集団を対象になされた出生前診断、とくに性染色体異常に関係した結果について文献を調べた。若干時代的差もあり、国による事情の差(DanielらはSydneyのオーストラリヤで、あとの4つは年代順にNew York, San Francisco, Los Angeles, South Carolinaのアメリカからの報告)も背景にあらう。とくに、DanielらはDecisions against termination of

pregnancy という表現を用い、Crandallらのcontinued pregnancy というおだやかな表現と対照的に、彼等の親のdecisions に対する気負いこんだ反応が窺える。Young らもelectively terminated という言葉を使っているが、彼らの無念さが伝わってくる気さえする。出生前診断により性染色体異常が確定した場合、出産する方向への意志決定が増えていくのではないだろうか、という印象を受ける。とくに、trisomy 21の場合、染色体異常をチェックするために出生前診断を希望した筈なのに、出産への意志決定をしいるという事実は、遺伝相談に携わるものにとって、深く考えさせる問題点を含んでいる様に思える。

#### 文献

- 1) Crandall et al. Chromosome findings in 2500 second trimester amniocentesis. Am J Med Genet 5:345-356, 1980
- 2) Daniel et al. Prenatal diagnosis in 3000 women for chromosome, X-linked, and metabolic disorders. Am J Med Genet 11: 61-75, 1982
- 3) Hsu et al. Prenatal cytogenetic diagnosis: First 1000 successful cases. Am J Med Genet 2: 365-383, 1978
- 4) Globus et al. Prenatal genetic diagnosis in 3000 amniocentesis. New Eng J Med 300: 157-163, 1979
- 5) Young et al. The results of one thousand consecutive prenatal diagnoses. Am J Obst Gynecol 147:181-188, 1983



## 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: 出生前診断による性染色体異常個体の遺伝相談例を呈示した。現在までに、文献上報告されている出生前診断より発見された性染色体異常例について調査した。その帰結について検討した結果、治療的人工流産を避ける傾向のあることが見出された。また、性染色体異常個体のみならず、ある種の常染色体異常個体(ダウン症候群)においても、治療的人工流産を避ける事実があることが分かった。これらのことは、出生前診断に関わる遺伝相談について、重要な問題を提起していると考えられる。