

染色体異常と遺伝疾患

(室月 淳 2013 年 2 月 10

日)

先天異常総論

先天異常は出生児に認める形態的異常(先天奇形)と、潜在する機能的異常に大別される。先天異常は、染色体の数的異常や構造異常を示す染色体異常、単一遺伝子の変異によって生じる単一遺伝子病、複数の遺伝子と環境因子の相互作用による多因子遺伝病、薬物や化学物質、放射線被曝、ウイルスなどの特定の因子によって生じる外因性異常などに分類される。特別な場合として、糖尿病やフェニルケトン尿症などの母体疾患による胎児疾患や羊膜索による四肢離断などの奇形が存在する。

染色体異常

全出生児の約 0.8%に染色体異常が見い出される。実際の染色体異常の頻度は受精の段階ではさらに高く、出産までに流産となる場合が多い。流産した胎児の約半数に染色体異常が認められるといわれる。

染色体異常は、性染色体に起こるものと常染色体に起こるものに大別される。常染色体異常では、種々の外表奇形のみならず知的発達の間でも障害がみられることが多いが、性染色体異常においては、外表所見からは気づかれないほどの軽度の症例が少なくない。胎児発育遅延の程度も常染色体異常の方が一般的に強い。

遺伝疾患

単一遺伝子の変異によって発症する単一遺伝子病は、常染色体優性、常染色体劣性、X連鎖性、ミトコンドリア病の4つに分類され、それぞれ特有の遺伝形式をとる。主な単一遺伝子病を表にまとめた。

表 主な単一遺伝子病

常染色体優性遺伝	軟骨無形成症、アペルト症候群、クルーゼン症候群、マルファン症候群、ハンチントン舞踏病、結節性硬化症、尋常性魚鱗癬、網膜色素変性症、筋緊張性ジストロフィーなど
常染色体劣性遺伝	21水酸化酵素欠損症、骨形成不全症、異染性ロイコジストロフィー、福山型筋ジストロフィー、アデノシンジグアミナーゼ欠損症、I-cell病、低フォスファターゼ血症、非ケトン性高グリシン血症など
X連鎖性遺伝	デュシャンヌ型筋ジストロフィー、血友病、副腎白質ジストロフィー、脆弱X症候群、Lesch-Nyhan症候群など
細胞質(母系)遺伝	ミトコンドリア脳筋症など

日常臨床で遭遇する多くの奇形、あるいは各種の生活習慣病や気管支喘息などのアレルギー疾患は多因子遺伝病と考えられる。多因子遺伝病は同一家系内に再発してみられることがあるが、遺伝形式はメンデルの法則にはよらず、多くのデータの積み重ねからその発生頻度や再発の確率が割

り出されている .

ご感想ご意見などがありましたらぜひメールでお聞かせください
アドレスは murosuki に yahoo.co.jp をつけたものです

[遺伝子の時代と遺伝カウンセリングに戻る](#)

[室月研究室ホームページトップに戻る](#)

[フロントページに戻る](#)

カウンタ 42 (2013年2月10日より)