



遺伝科だより 第3号



第3号のテーマは、「染色体」です。

＜染色体(せんしよくたい chromosome)とは＞

染色体は体の設計図です。ヒトは約60兆個の細胞で成り立っています。その細胞ひとつひとつに核があり、核の中に染色体があります。染色体は糸玉のような構造をしています。糸玉はほどこことができます。糸玉をほどこしていくとDNAの塩基(A; Adenine アデニン、T; Thymine チミン、G; Guanine グアニン、C; Cytosine シトシン)がならんでいます。DNA塩基がいくつか連なり機能を有するものを遺伝子といいます。遺伝子は総数10万ともいわれており、遺伝子全部を調べることはできません。染色体は遺伝子の集合体のようなもので、手や足、心臓や内臓など体のあらゆる部分をつくりあげる情報がふくまれます。染色体は1番から22番までの常染色体が2本ずつと性を決める性染色体XとYが1本ずつ(XY男性、XX女性)で46本です。

＜検査方法＞通常血液2-5mlを用います。G分染法は一般的な染色体検査方法です。G分染法により染色体に現れる縞模様をバンドとよびます。バンドのパターンで、染色体の数の異常有無、部分的な過剰あるは欠失有無を検査します。FISH法は染色体の一部分を光らせることで、数の異常、部分的な過剰あるは欠失有無を検査します。

＜染色体異常症 染色体起因しょうがいじ＞ダウン症候群、4p-症候群、5p-症候群、22q11.2欠失症候群、13トリソミー症候群、18トリソミー症候群、Williams症候群、Prader-Willi症候群、Angelman症候群、Smith-Magenis症候群、Pallister-Killian症候群、Klinefelter症候群、Turner症候群などがあります。染色体異常症の方の頻度は出生1000に対し6-9人です。

＜染色体転座保因者(せんしよくたいてんざほいんしゃ)＞染色体の過剰あるいは欠失はありません。特定の症状はなく、表現型は正常です。頻度は一般集団の400人に1人程度。13番染色体と14番染色体の転座が一番多く、1000人に1人程度。ご夫婦のいずれかが転座保因者の場合、染色体異常症のお子さんが生まれる可能性が一般頻度より高くなります。「知らないでいる権利」、「知る権利」など倫理的問題も含めて配慮が必要です。当院では原則として、転座保因者の開示(ご夫婦のどちらが転座保因者であるか説明すること)は行っていません。染色体などの遺伝情報は血縁者で共有しているため、転座保因者の両親いずれか、および同胞(兄弟)が転座保因者の可能性があります。また未成年者の染色体検査は、「自分で判断できる年齢まで待つ」のが原則です。染色体検査結果解釈については正しい理解が必要です。どうぞお声かけください。

＜正常変異(せいじょうへんい)＞大きさの変異、位置の変異、短腕の過剰ヘテロクロマチンに分類されます。染色体の過剰、欠失はありません。特定の症状はなく、表現型は正常です。ご夫婦のいずれかが正常変異をもっている場合、染色体異常症のお子さんが生まれる頻度が高くなることはありません。9番染色体逆位は一般集団の1-2.5%の頻度で見られます。正常変異の大部分は優性遺伝します。

＜検査結果＞大切な検査結果です。ご家族で検査結果またはコピーの保管をおすすめします。解釈については正しい理解が必要です。ご相談おまちしています。

＜次回テーマは「遺伝子」です＞

2010年9月群馬県立小児医療センター遺伝科鮫島希代子

