

遺伝病が疑われるときの検査



日本臨床検査医会
村上 純子

親から子へ様々な形質（＝個体に観察される形態的あるいは機能的単位）が伝達することを遺伝といいますが、遺伝情報は、アデニン、グアニン、シトシン、チミンというたった4種類の塩基が配列した二重らせん構造の鎖、すなわちDNA上に書き込まれています。この遺伝情報を含むDNAの機能的単位を遺伝子といいます。

細胞が分裂中期にさしかかると、通常は核の内部で糸状にほどけているDNAが、蛋白質に巻き付いて凝縮し圧縮されて棒状の物質になります。



この物質が染色体です。ヒトの染色体は46本で、22対の常染色体と1対の性染色体より成り立っています。

染色体の異常には、ある染色体が1本丸ごと少なくなったり多くなったりする数的異常と、染色体が1片が別の染色体に再結合する構造異常とがあります。これらの異常があると、遺伝子の数が増減が生じたり、遺伝子が途中で切れたり、再構成によって新たな遺伝子を作ったりして、本来親から子へ伝わるべき形質が欠落したり変化してしまいます。そして結果的に、奇形が生じたりあるいは様々な臓器のはたらきに異常が生ずるなど何らかの症状を示すことになります。

染色体異常の発生頻度は、新生児全体では約0.6%ですが、出生前後の死亡児では約6%、自然流産児では約50%にも及ぶと報告されています。染色体レベルの大きな異常があると、卵はなかなか育たないのでしょう。

染色体検査が行われるのは①出生後から小児期にかけて奇形、成長障害、精神遅滞などがみられるとき。②第二次性徴の遅延・欠如がみられるとき。

③不妊や習慣性流産の原因が染色体異常による可能性

があるとき。④胎児（胎芽）が染色体異常を有する可能性があるとき。などの場合です。④に対して行われる場合を出生前診断と言っています。

日本人類遺伝学会は出生前診断に関する見解として、左記のような妊娠について出生前診断が考慮されるとしています。

- ・夫婦のいずれかが染色体異常の保因者
- ・染色体異常児を分娩した既往を有する場合
- ・高齢妊娠
- ・妊婦が重篤なX連鎖性遺伝病の保因者
- ・夫婦のいずれかが重篤な常染色体劣性遺伝病の保因者
- ・夫婦のいずれかが重篤な常染色体優性遺伝病の保因者

・その他重篤な胎児異常の恐れがある場合

数的染色体異常は、通常の染色体検査（Qバンド、Gバンド）で検出されます。しかし、小さな異常は普通の顕微鏡を使った検査では検出困難な場合が少なくありませぬ。このような時、症状から染色体の異常部位が特定できるのであれば、特殊な蛍光色素でラベルしたプローブを用いる蛍光FISHハイブリダイゼーション・FISH法が有効です。