

もつと遺伝を知ろう

著者：新井 一夫

(社) 日本家族計画協会遺伝相談センター所長

© CD-ROM版



JFPA

社団法人 日本家族計画協会

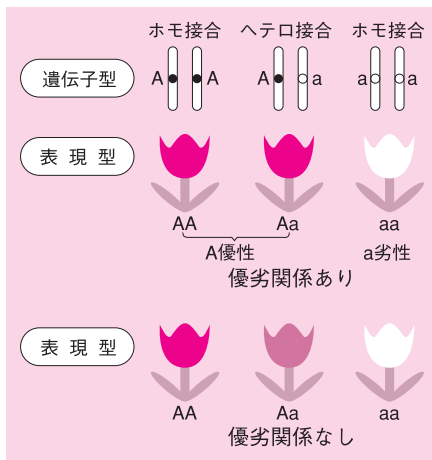
4 遺伝の仕組み—どのように遺伝するか

<遺伝子と表現>

ヒトの遺伝子は核染色体とミトコンドリアにあります。ヒトの正常染色体は22×2本の常染色体と、男性ならXY、女性ならXXの性染色体からできています。この染色体に遺伝子があります。一つの遺伝子が原因で起こる遺伝現象を、単一遺伝子による遺伝と言います。基本は単一遺伝子です。

常染色体で対になっている染色体のある場所に、ある性質を現す遺伝子、例えば花の色を現す遺伝子があり、Aは赤、aは白とします。遺伝子のくみ合わせはAA、Aa、aaの三通りとなります。AA、aaはホモ接合といい、それぞれ花の色は赤または白となります。Aaをヘテロ接合といいます。このとき、花の色が赤であれば、遺伝子Aは遺伝子aより力が強いわけでAを優性、aを劣性といいます。決してそのものの性質が優れているとか、劣っているという意味ではありません。

遺伝子型と表現型の関係 —優劣関係—



遺伝子	表現
AA (ホモ接合)	: 赤
aa (ホモ接合)	: 白
Aa (ヘテロ接合)	: 赤

Aはaに対して優性
aはAに対して劣性

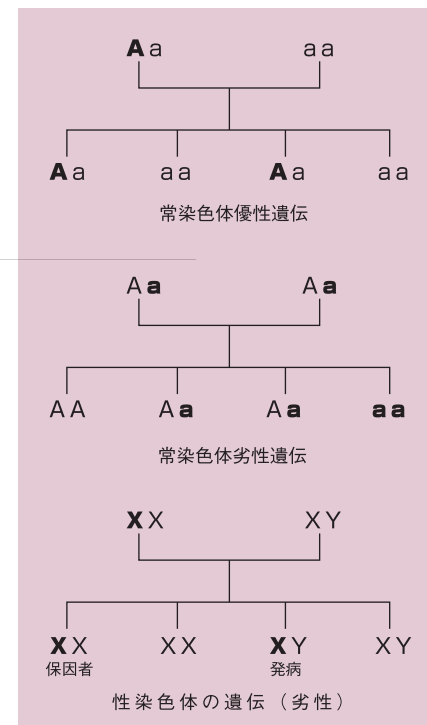
<遺伝のしかた>

ある病気が遺伝性のあるとき、もし**A**が優性の病的遺伝子であれば、**Aa**で発病の危険があります。**a**が病的劣性遺伝子のときは**Aa**は発病せず、**aa**が発病となります。遺伝子が伝わることと、発病することは違うのです。

性染色体の遺伝では男性がXY、女性がXXであり、卵はX、精子はXとYの二種類あることに注意しなければいけません。子どもが女性であるためにはXをもつ精子が、男性であるためにはYをもつ精子が受精することが必要です。結果としてX染色体に関して、娘は父親と母親から、息子は母親だけから受け継ぐことになります。X染色体については父親から息子へ分配されることはなく、Y染色体が父親と息子を男性としているきずとなります。

性染色体が関与する遺伝性の病気は、Y染色体に関する異常は少なく、大部分がX染色体に関する劣性遺伝です。劣性遺伝では女性のXXの一つに病的遺伝子があり**XX**でも保因者で、発病しません。男性はXYでX染色体が一つなので（ヘミ接合）、**XY**は発病の原因となります。この場合、男性はヘミ接合で発病し、

女性はヘテロ接合でも発病せず、保因者であるので、家系図を書くと、発病している多数の男性が目立ちます。Y染色体に関する遺伝は当然、男性にかかわるものです。Y染色体にある遺伝子には、精巣を作る遺伝子、精子を作る遺伝子があります。



14

遺伝相談（遺伝カウンセリング）— 遺伝相談を受けよう

<遺伝相談はいつ必要か>

遺伝相談を行うには、問題とする疾患の正確な診断（可能ならば遺伝を考慮した）がまず必要です。その上で、家系図から（できるならば最低三代の）遺伝性を検討して、遺伝的分析を行い、同一疾患の再発危険率を計算し、医学的判断と社会的・家族内状況を考慮して、相談をすすめていきます。

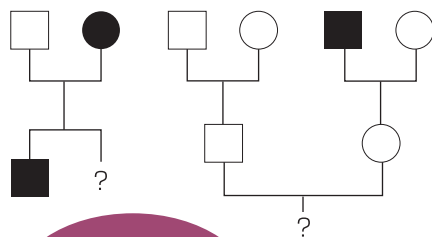
遺伝相談は

1. 身内の、あるいは身内になろうとする家系の誰かに遺伝性疾患があり、将来生まれてくる子どもに、同一疾患が現れる可能性について。
2. 近親婚の影響について。
3. 先天奇形（異常）の問題のときに必要になります。

※ 遺伝相談と遺伝カウンセリングは同じ内容と考えて良いでしょう。

遺伝現象は生殖行為を基本として生じます。

したがって、遺伝相談の結論は、子どもを産むか産まないかになります。結婚することと子どもを産むことは別問題です。さらに、生まれた子どもにどう対応するかも別問題です。



知る権利と
知らせない義務

知るしあわせと
知らないしあわせ

<カウンセリングとは>

ろうあ夫婦が、正常聴力の子どもが生まれた場合、子どもに言葉を教えることに不安をもって、相談に訪れた例。社会的に安定している管理職の人が、色盲を子孫に伝える社会的責任に悩んだ例。恋人である女性が、たまたま筋ジストロフィーを発見されながら、両親の同意の上で、結婚した例。などいろいろあります。遺伝相談をするときに考えなければいけない大きな問題は、クライアント・患者の知る権利と、非クライアント・非患者の知る権利、生命の価値と生命抹消の願望、知る幸せと知らない幸せ、これらにどのように対応してゆくかです。

リードは言います。「人間として愛情のないものは遺伝相談を行って欲しくない」。「種族保存の本能に対する処置は、自然科学の非人間的な結果をそのまま適用するものではない」と。



カウンセリングに際して
カウンセラーは
クライアントが
自から問題を解決する
太陽でなければならない。

1. 大倉 興司 人類遺伝学入門 第2版 医学書院 1980
2. 大倉 興司 病気と遺伝 創元社 昭和55年
3. 瀬名 秀明 太田 成男 ミトコンドリアと生きる 角川書店 2000
4. 池北 雅彦 小原 康治 図解雑学 遺伝子のしくみ ナツメ社 2000
5. 佐藤 孝道 出生前診断 有斐閣 1999
6. ニュートン編集部 協力 藤山 秋佐夫* Newton 21(5): 87-97, 2001 ニュートン プレス
*理化学研究所ゲノム科学総合研究センター・チームリーダー

7. V.A.Mckusick: MENDELIAN INHERITANCE IN MAN 12th Edition
THE JOHNS HOPKINS UNIVERSITY PRESS Baltimore and London: 1998
8. 埜中 征哉 ミトコンドリア病 最新医学 54: 40-45, 1999