

遺 伝 の は な し 1

は じ め に

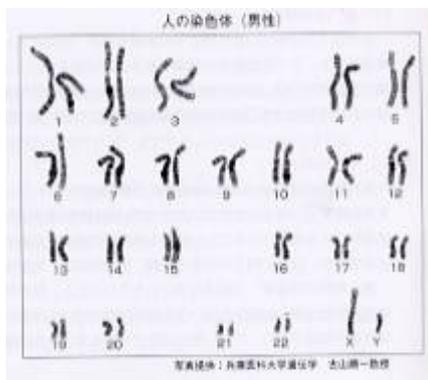
昭和 49 年の夏、第 1 回の医師を対象とした「遺伝相談」の講習会が開かれました。それ以前、日本には遺伝相談についての教育はされていなかったのです。その後、講習会が重ねられ、研究会が出来、学会となりました。

昭和 52 年になると、厚生省は遺伝相談特別相談事業をたちあげ、遺伝相談という言葉も正式に決まりました。外国ではこの種の業務に「Genetic Counseling」という言葉がありましたが、「カウンセリング」という言葉が日本ではまだなじんでいないという判断に基づいたからです。

現在、日本には遺伝カウンセリングをしている施設がたくさんでき、総ての県に最低 1 ヶ所はあるようになりましたが、遺伝に関する知識は広く浸透しているとはいえないのが実情です。世の中も大きく変わりコンピュータによる情報が普及しています。そこで、平成 13 年に作った日本家族計画協会出版の「もっと遺伝を知ろう」を基本にして作りました。徐々に充実させていきたいと思っています。

遺 伝 の は な し 1

3) 染色体

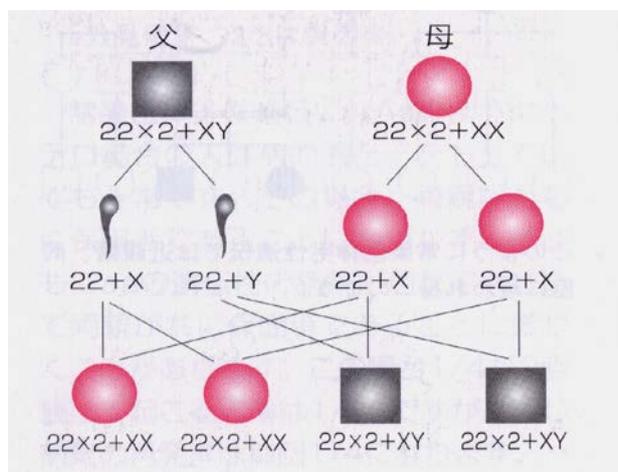


染色質は細胞分裂のある時期に、染色体となります。ヒトでは通常、染色体数は46です。22対(44)の常染色体と、男ならXY、女ならXXの性染色体からできていて、そこに1コピーのDNAがあります。

ミトコンドリアは一つの細胞に100~2000あり、一つのミトコンドリアには数~10コピーのミトコンドリアDNAがあります。通常、遺伝子というと染色体にある遺伝子をさします。

ヒトの遺伝子は以前10万といわれましたが、平成4年に約22,000となりました。

4) 男とは、女とは



普通は、男か女かは、生まれた赤ちゃんの外性器をみて、判断されます。ヒトの染色体は普通の体の細胞では46本(23対)ですが、精子或いは卵では半数(23本)になります。性染色体は精子ではXあるいはYの2種類、卵ではXとなります。

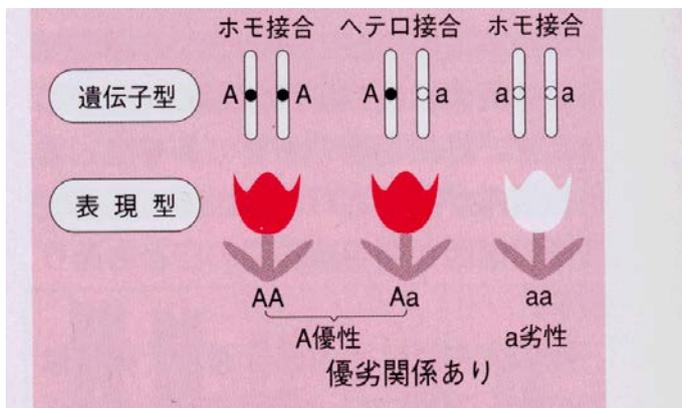
受精とは精子と卵が一つになることです。この時にXをもった精子が受精すればXXとなり女に、Yをもった精子が受精すればXYとなり男の外性器が作られます。これが基本です。

父親のX染色体は娘に、Y染色体は息子に伝わります。逆にいえば息子のX染色体は母親に由来し、娘のX染色体は父親、母親に由来します。X染色体に関する遺伝をX連鎖遺伝といいます。

常染色体は基本的には性の決定に関係しません。常染色体に関連する遺伝は常染色体遺伝といいます。

遺 伝 の は な し 1

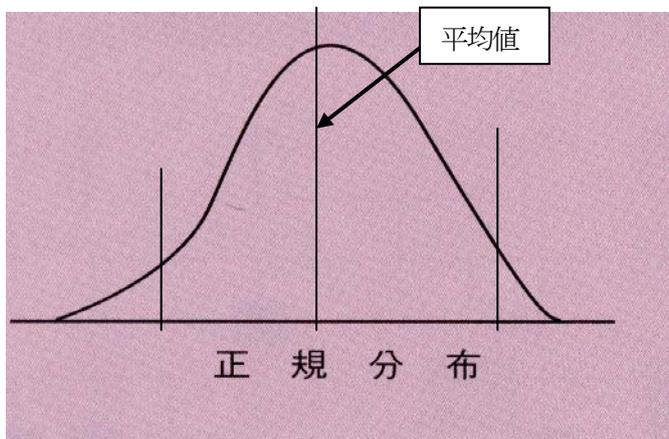
5) 優性と劣性



例えば、染色体のある場所に花の色を表す遺伝子があり、Aは赤、aは白を表す遺伝子とします。AA, aa をホモ接合、Aa をヘテロ接合といいます。AAは赤色、aaは白色になります。

Aa のとき赤色になれば、遺伝子 A は遺伝子 a より優性、遺伝子 a は遺伝子 A より劣性といえます。つまり、ヘテロ接合のときどちらの形質を表すかということ、赤が優れているとか、白が劣っているということではありません。

6) 正常と異常



広辞苑には異常：通常とは違っていること、並外れたところのある様。▽好ましくない意をこめて使うことが多い。

正常とは、他と変わったところがなく普通であること、とあります。

いろいろな集まりがあって、このバラツキを整理したとき図のような形になるのを正規分布といいます。この平均値の周辺が正常と考えられるところです。これから離れると異常となります。例えば身長をみるとある集団で平均の所が正常で、これから離れると高くても低くても異常です。高い、あるいは低いのが良いとか悪いとかいうものではありません。ある集団で低くても違う集団で見れば、正常になるでしょう。またそれが有利に働くこともあります。

遺 伝 の は な し 1

7) 病気と遺伝

病気の原因

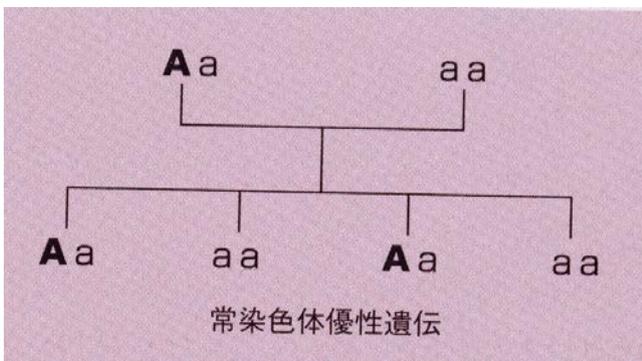
- 1. 環境・・・・・・・・10%
- 2. 遺伝・・・・・・・・10%
- 3. 遺伝と環境・・・80%]

病気の原因は大きく分けると、1.環境、2.遺伝、3. 遺伝と環境に分けられます。怪我のような外傷、細菌の感染による病気は環境によるものです。レックリングハウゼン病、血友病などは遺伝です。糖尿病、高血圧などが遺伝性の素因の上に、環境が加わって、発

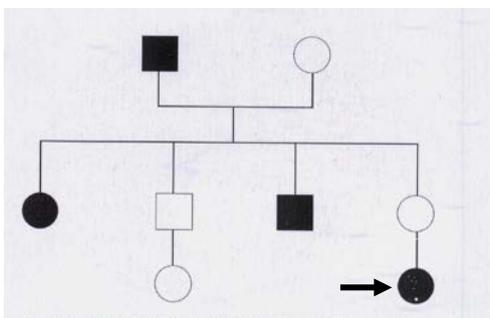
病することは良く知られています。

原因の割合をみると、おおむね遺伝と環境が約 80%、遺伝が 10%、環境が 10%とみられます。

8) 常染色体優性遺伝



ある常染色体優性遺伝をする形質を考えると、原因遺伝子をA、対立する正常遺伝子をaとすると、Aaは発症しその遺伝子は子供の50%に伝わり、男と女の割合は1:1です。

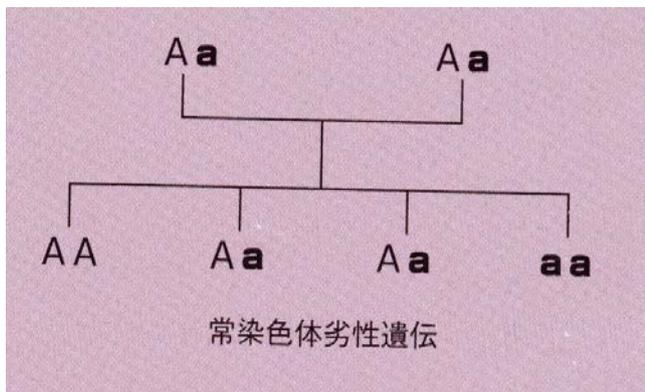


実際に家系図を見ると、➡のように正常と考えられる人が発症していることがあります。これは親がAaであるが発症せずに遺伝子Aを子供に伝えたと考えられます。その理由は1.遺伝子が伝わることと、発症することの違い(浸透度)、2.

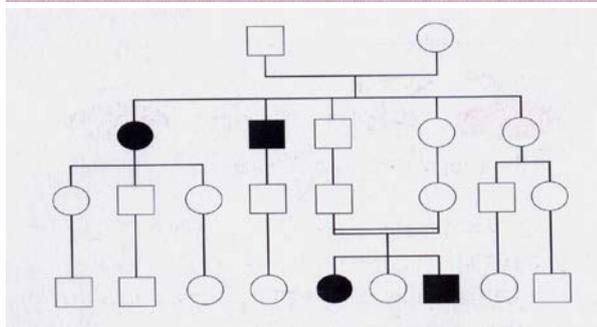
発症年齢、3.形質の表れ方(表現度)などが考えられます。

遺 伝 の は な し 1

9) 常染色体劣性遺伝

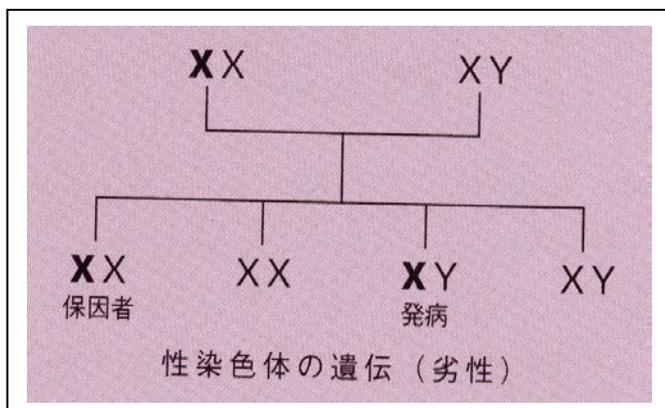


常染色体劣性遺伝では、原因遺伝子を a 、正常遺伝子を A とすると、 AA と Aa は正常、 aa は発症の可能性があります。 Aa は遺伝子をもっていますが発症しない（保因者）のが原則です。



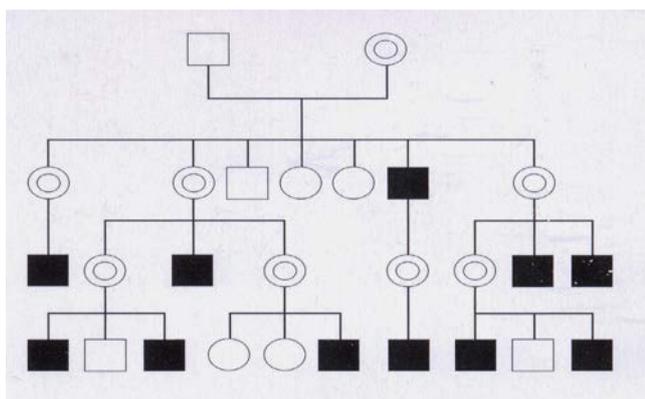
家系図をみると、両親は正常で、同胞に同じ形質がある。近親婚（ \equiv ）にしやすいなどに、特徴があります。

10) X連鎖劣性遺伝



X連鎖劣性遺伝では X が正常、 X が原因遺伝子とすると、男性は XY は正常ですが、 XY は発症の可能性があります。

女性は XX は正常、 XX は保因者、 XX は発症の可能性があります。

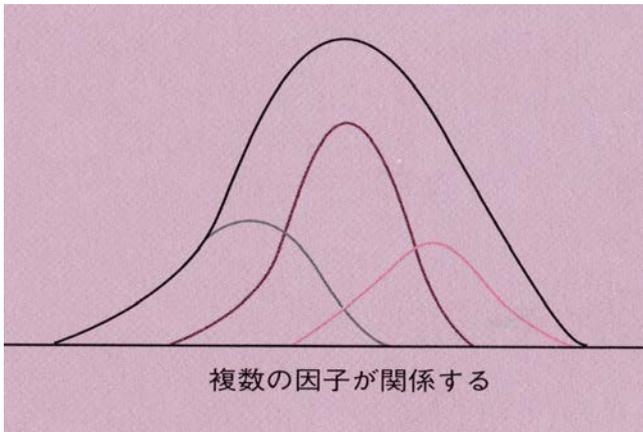


家系図をみると、 \blacksquare が目立ちます。その母親は \odot です。男性が発症しやすく、その場合母親が保因者ということです。

父親の X 染色体は娘に伝わり、息子の X 染色体は母親に由来します。

遺伝のはなし 1

11) 多因子遺伝



ある形質が単一の遺伝子によるのではなく、複数の遺伝子や環境要因などによる場合、多因子遺伝といいます。

身長、体重、血圧、血糖値、知能指数などは多因子遺伝によるといわれています。

1. 感染症

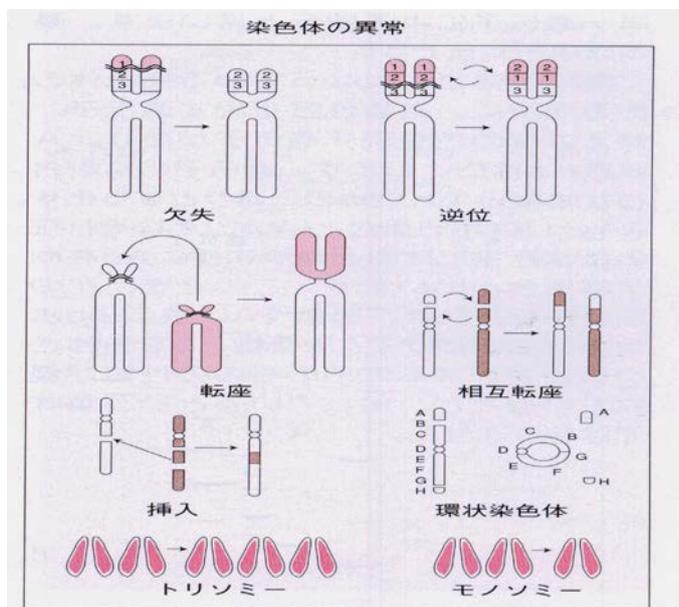
2. 飲食物

3. その他の環境

4. 多因子遺伝

ある病気が限られた家族内に多発した場合、感染症、飲食物やその他の環境を考え、その上で多因子遺伝あるいは単一遺伝を考えます。

12) 染色体の異常 :

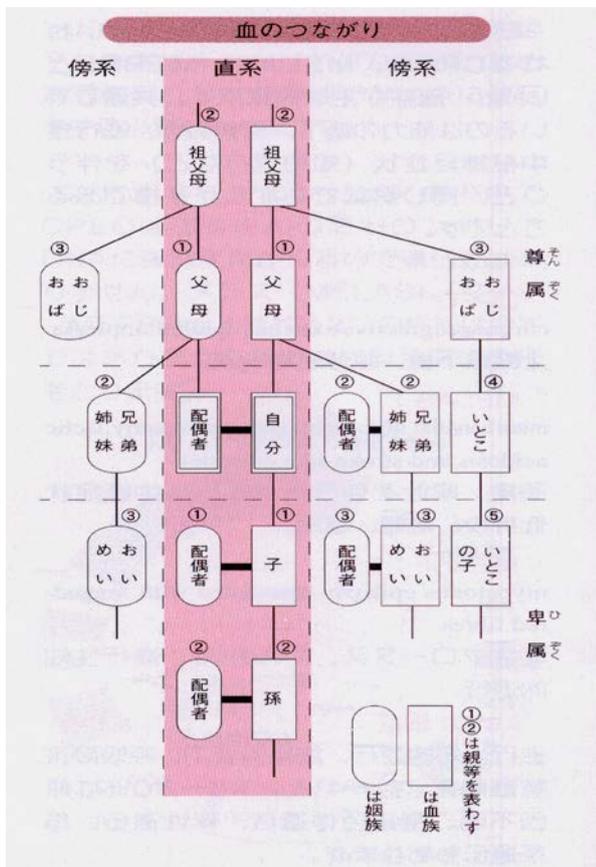


形の異常と数の異常があります。形の異常には一部がなくなっている欠失、一部が逆さになっている逆位、他の所に移っている転座、リング状になっている環状染色体などがあります。

数の異常には1対が3本になっているトリソミー、1対が1本しかないモノソミーなどがあります。

遺 伝 の は な し 1

13) 近親婚について



近親婚とは血のつながりが濃い者の間の婚姻を言います。

法律的には「婚姻は、戸籍法の定めるところによりこれを届け出ることによって、その効力を生ずる」(民法 739)とあります。

直系とは「直接に受け継がれている系統」をいい、傍系とは直系から分かれ出ている系統をいいます。

遺伝学的には近親婚とは、「共通の祖先が少なくとも1人はいる男女の間の結婚」をいいます。この場合法的な手続きは問いません。

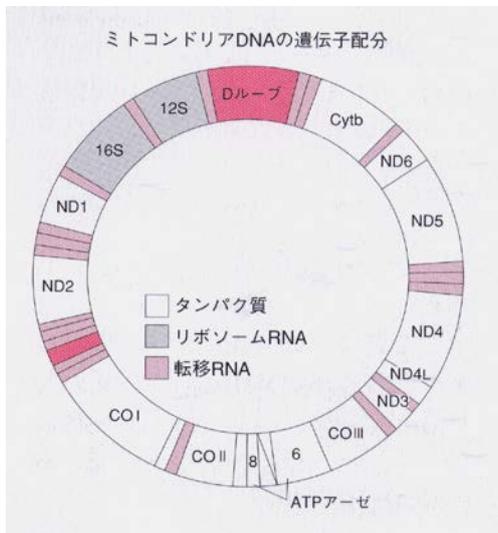
法的には日本の民法は734条に、近親婚の禁止として「直系血族又は三親等内の傍系血族の間では婚姻をすることができない。但し、養子と養方の傍系血族との間ではこの限りでない」と記載しています。

血のつながりの濃さを表すのに親等があります。親等とは「親族間の世数を数えて、これを定める。②傍系親族の親等を定めるには、その1人又はその配偶者から同一の始祖にさかのぼり、その始祖から他の1人に下がるまでの世数による」(民法 726)とあります。

遺伝学的には1.近縁係数、2.近交係数があります。

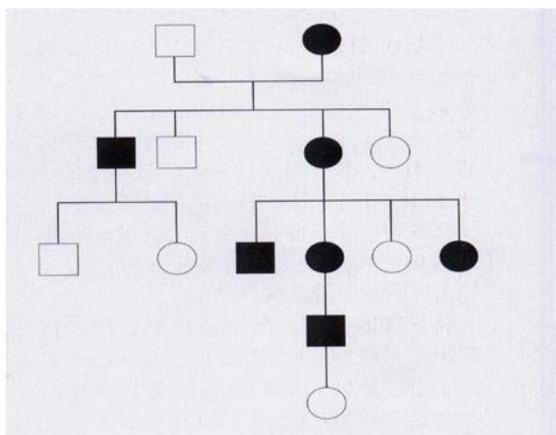
遺 伝 の は な し 1

14) ミトコンドリア



ふつう云う遺伝子は核の中にある染色体にあります。細胞質の中にあるミトコンドリアにもあります。

ミトコンドリア DNA は図のような構造で、細胞のエネルギーを作っています。ミトコンドリア DNA は一つの細胞に数千もありません。



ミトコンドリアは細胞質の遺伝をします。ミトコンドリア遺伝の特徴は母親から遺伝をすることが多いことです。

ミトコンドリア病：

ミトコンドリアに原因があつておこる代表的遺伝性の疾患としては、**MELAS**(メラス)、**MERRF**(マーフ)、**CPEO**(慢性進行性外眼筋麻痺)、**Leigh** (リー脳症) などが知られています。

最近、糖尿病や心筋症などの原因としてミトコンドリアが関係するものがあることが分かってきました。

ミトコンドリア病は脳。骨格筋、心筋などに障害が出やすい点に特長があります。

遺 伝 の は な し 1

15) 先天奇形と遺伝

先天奇形の原因

1. 精子,卵,あるいは受精卵
2. 発生の途中
3. 分娩の途中
4. 遺伝

先天奇形とは生まれた時に、奇形があることですが、生まれた時に見つからないこともあります。

受精卵あるいはその精子、卵だけに原因がある場合や、発生の途中、分娩の途中におこった場合は、遺伝ではありません。

16) 臨界期

人の異常発生に関する臨界期

発 生 事 象	妊 娠 日 数
眼胞の形成	38
耳介の形成	59
口唇の形成	59
口蓋の閉鎖	84
心室中隔の完成	59
上肢芽-上肢堤の形成	40
上肢芽-上肢堤の形成	42

月経期が28日型るとき

ある臓器や器官が発生し終わるタイムリミットを**臨界期**といいます。例えば口唇は妊娠59日までに出来上がるということです。

臨界期前に使用された薬、アルコール、タバコや、ウイルス感染などは胎児の発生に影響する可能性があります。

17) 再発率

経験的危険率

	一 般	同 胞
先天性心疾患	~0.6	1.7~3.4
内反足	0.1	2.9~3.1
無脳症 (含脊推破裂)		5.0
ヒルシュスブルング	0.02	3.6
精神分裂症	1.0	6.6
口唇裂 (血族に異常なし)		1.95
口唇裂 (血族に異常あり)		2.56

同じ病気が繰り返される確率を再発率といいます。原因が一つの遺伝子による場合には、計算で数字が出ることもありますが、多因子遺伝などの場合は、経験的な数字によります。

遺伝のはなし 1

18) 出生前診断



胎児が出生する前に、胎児の状況を診断することです。これには血液を使う方法や、超音波、CT、MRI など、いろいろな方法があります。

かつては、医療は生まれてからのものでした。学問の進歩は目を見張るものがあります。



妊娠12週の胎児

日本には素晴らしい妊婦健診制度があります。そこでは母体の健康管理と同様に、日常業務として胎児の状況も検査されています。すべてが分かるわけではありませんが、形態的なことは相当分かるようになってきました。

出生前診断に使われる試料

- * 母体血
- * 絨毛
- * 受精卵
- * 羊水
- * 胎盤血

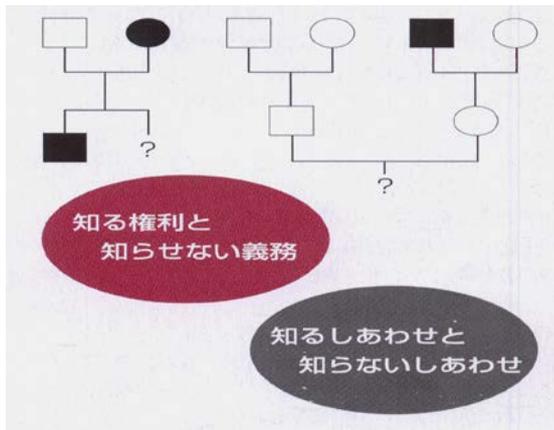
出生前診断には左表のような試料を使って行う検査があります、これによって酵素、染色体、遺伝子などを調べます。

出生前診断は十分な日数と準備、それに対するカウンセリングが必要です。

出生前診断を考える際には、**余裕**をもって、医師に相談することが大切です

遺 伝 の は な し 1

19) 遺伝カウンセリング



遺伝性の病気が家族にあるとき、次の子供に再発することを心配したり、家族に遺伝性の病気をもつ人との結婚について心配することがあるでしょう。

このようなときに、遺伝学的な知識をもって相談に応じることに遺伝カウンセリングがあります。



遺伝カウンセリングは対話の過程をとおして、遺伝の問題について悩んでいる人(々)が、自分からその問題を解決していけるようにするものです。

現在、日本には遺伝カウンセリングをしている施設がたくさんあります。そこには専門のカウンセラーがいて相談に応じています。

カウンセリングは原則として面談、予約制です。