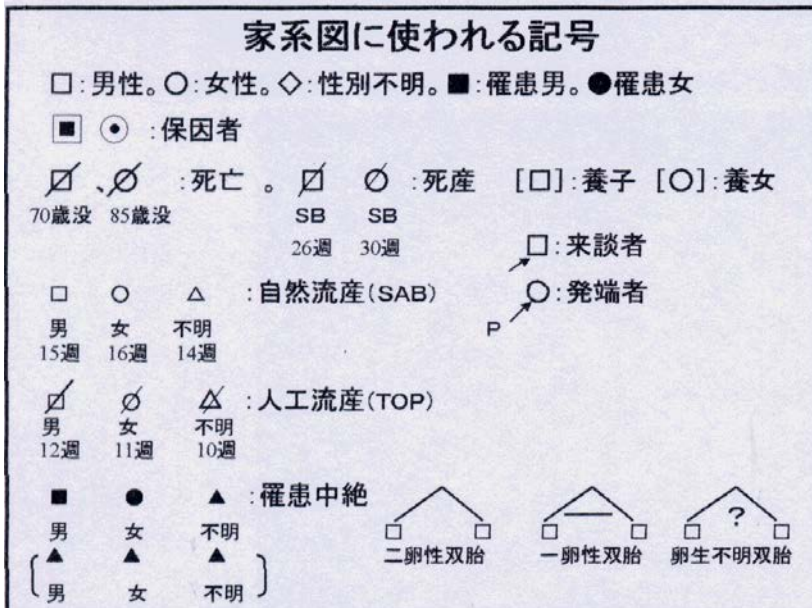


# 遺 伝 の は な し . 2.

## 1) 家系図の記号



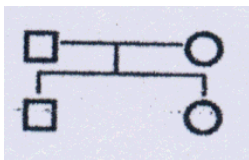
遺伝という現象を理解するためには、言葉で話したり、文章で書いたりするより、図で表すと分かりやすい面があります。それが家系図です。

自分の家族の家系図ならば、記号を知らなくても書けるでしょう。ただ名前だけでは男か女か分からないとか、結婚、近親婚か、双子かどうかなど、いくつか問題があります。家系図を書くには約束事があります。その基本を表したのが上図です。

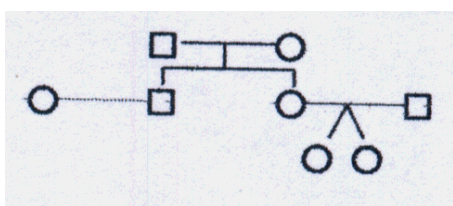
「遺伝のはなし」をすすめていくには、家系図をみて理解できることが大切です。欲を言えば簡単な家系図が書けることが望ましいです。

□が男性、○が女性。これが基本です。性別がわからないときは◇にします。

(問題となる病気にかかっている人は■、●、◆とします。) □、○を横線で結べば婚姻となります。子供が生まれれば縦線で結びます。



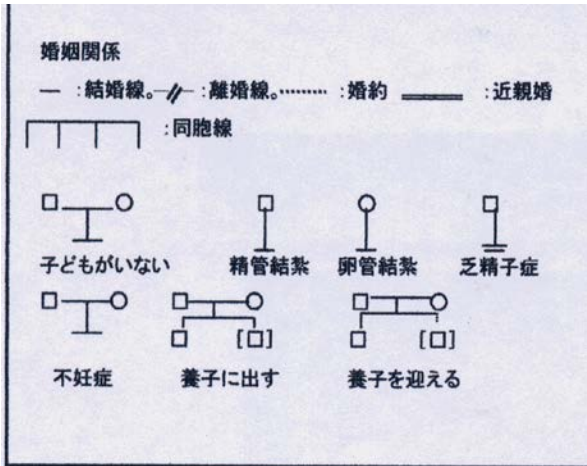
左の図は婚姻をしている健全な男女の間に、男の子と女の子がいることを表しています。



娘は結婚して女の双子を出産し、息子は婚約をすると、左図になります。

# 遺 伝 の は な し 2.

## 2) 家系図を書く



もう家系図は記号で書かれていても分かる、記号で書けると思っている方もいるでしょう。

□は男、○は女、これが基本です。

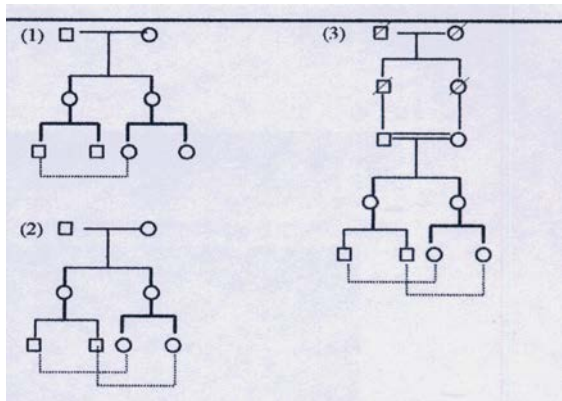
婚姻関係、親子関係は左図のような線で結びます。

家系図を書くための例題を示します。

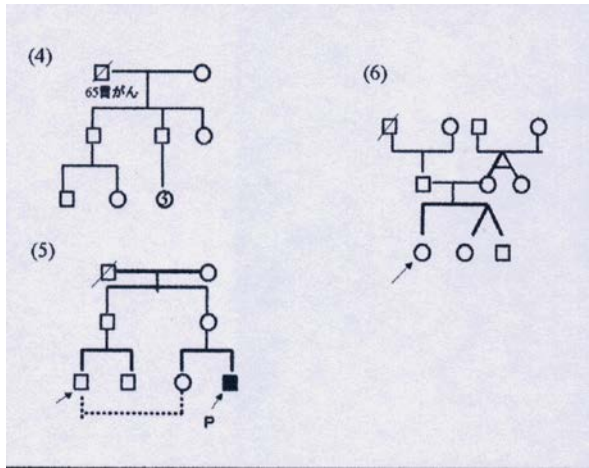
- (1) 私(女)には2人の息子と、妹には2人の娘がいます。私の長男と、妹の長女が結婚したいと云ってきました。私たち姉妹は健康ですし、両親も健在です。
- (2) (1)の姉妹の次男と次女も結婚したいと言い、婚約しました。
- (3) この姉妹の両親がいとこ婚であった場合の家系図はどうなるでしょう。祖父母、曾祖父母は死亡しています。
- (4) 私(女)には、既に結婚している2人の兄がおり、長男は男の子と女の子が、次男は3人の女の子がいます。皆健康です。父は胃がんで死亡しました。母は健在です。私は独身です。
- (5) 私(男)の父親と、婚約中の彼女の母親は同胞です。私の弟は健常ですが、彼女の弟は色覚異常です。私の祖父は死亡しています。
- (6) 女性が来談。私には双子の妹と弟がいます。母は一卵性の双子です。父方の祖父は既に死亡しています。

# 遺伝のはなし 2.

## 3) 2)「家系図を書く」の答

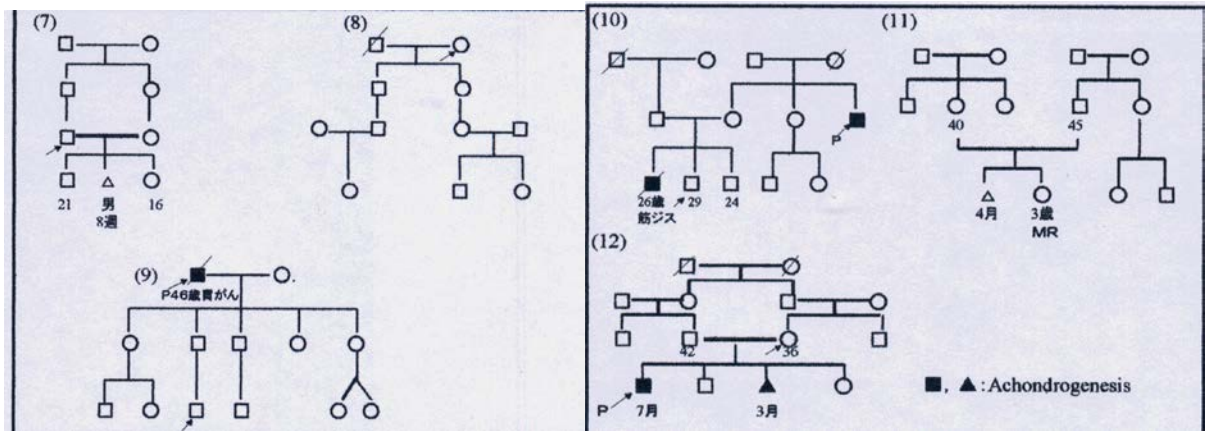


- (1) 婚姻すれば、いとこ婚になります。
- (2) いとこ婚が二つ重なりました。
- (3) 近親婚が重なっていることが、よく分かります。



- (4) 死亡は/のように斜線をつけます(病名、発病年齢、死亡年齢もあると参考になります)
- (5) 同胞に病気のあるときの結婚です。
- (6) 双子の同胞が続いた例です。

## 4) 次の家系図は、どういうことを表しているのか考えてみて下さい。



## 遺 伝 の は な し 2.

5) 4) の答

(7) 私(男、来談者)の父と妻の母は同胞です。私には長男と長女がいます。2人の子供の間に流産が1回あります。

(8) 私(来談者)には、既に結婚をしている孫息子と孫娘がいます。孫息子には1人の女兒が、孫娘には男と女の2人の子供がいます。夫は既に死亡しています。

(9) 私(来談者)の父の同胞は五人です。伯母、私の父、叔父、叔母、叔父です。父の父は46歳のとき胃がんで死亡しています。祖母は健在です。伯母は男の子と女の子が1人づついます。私には同胞はいません。父のすぐ下の弟には男の子が1人、その下の叔母は独身。1番下の叔母には双子の女の子がいます。

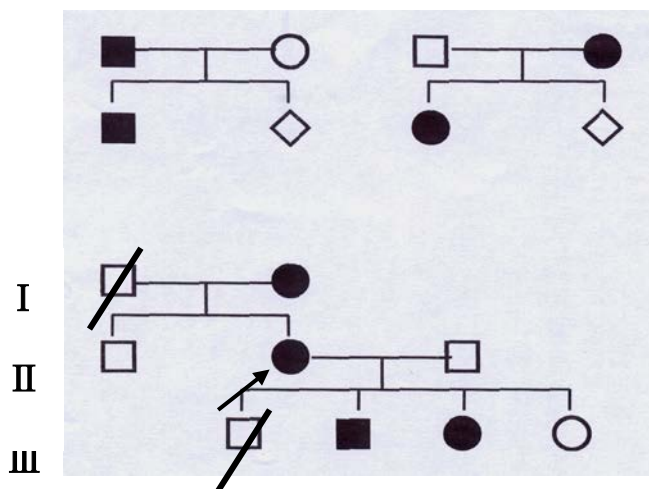
(10) 私は29歳。男3人兄弟の2番目です。長男は26歳のとき筋ジストロフィーで死亡しました。弟は24歳で健康です。両親は健康ですが、母方の叔父は筋ジストロフィーで死亡しています。母のすぐ下の妹は健康な男女2人の子供がいます。父方の祖父は死亡、祖母は健在、母方の祖父は健在、祖母は死亡です。

(11) 私(女、40歳)には3歳になる女の子か一人います。知恵遅れが気になりますが、おとなしく、人懐こいです。最初の子は4ヶ月で流産しました。私には健康な兄と妹がいます。夫には妹がいて、女の子と男の子がいます。双方の両親は健康です。

(12) 私達夫婦はいとこ同士です。私は36歳、夫は42歳、ともに健康です。二人の間には健康な男の子と女の子がいます。最初の妊娠は7ヶ月で死産、3回目の妊娠は3ヶ月で流産しました。Achondrogenesisといわれました。夫には兄が私には弟がいます。全員特に問題はありません。祖父母は死亡しました。

## 遺 伝 の は な し 2.

### 6) 遺伝か環境か

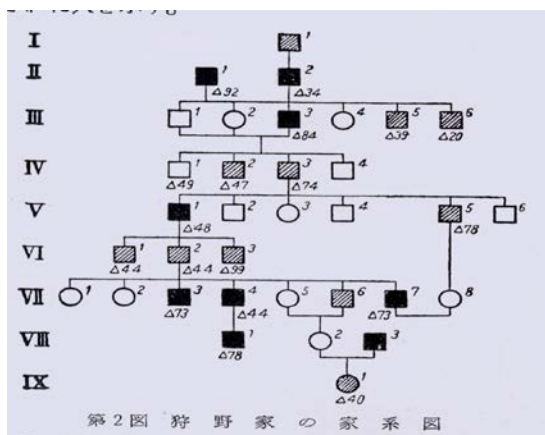


この 3 つの家系図は優性遺伝に見えます。同一家族内に発生（家族性）していますが、遺伝とは限りません。家族は同じ環境で生活しているため、似たような影響を受けます。環境が加味されることもあります。

下段は三代にわたって、同じの病名がついていました。第II世代の男たちは、都会に出て、第III世代の子供 3 人と 5 人が同じ環境で生活をしていました。一番下の女の子は1歳です。これは病気の原因が生活環境にあったものです。

世代数はローマ数字で、I、II、IIIのように記し、各世代の中で順番が必要ならば 1, 2, 3 をつけます。

家族性が認められたら、環境要因が働いていないか考える必要があります。遺伝でないこともあるからです。人間として習得して得るものは素質・才能だけでは大成しません。また病名がついていてもそれだけでは遺伝性を証明したことになります。家族性と遺伝性を判別しなければならないことがあります。



遺伝 10 (11)

左は絵画で有名な狩野家の家系図です。斜線のある男女、黒塗りは特に有名な人たちです。才能のほかに子供の頃から育った環境が影響しているでしょう。バッハの家系、ダーウィンの家系その他芸術にすぐれた家系が見られます。

## 遺 伝 の は な し 2.

### 7) “ことば” について

(1)正常と異常：何を正常とし、何を異常とするかはむづかしい問題です。ある集団の中で、ある時期に大多数を占めるものが正常で、それ以外のものが異常です。そこには正常が良いとか、異常が悪いとか不利益とかいう問題はありません。ある集団である時期に不利益（病気）とされたものが、後にその集団にとって有益と考えられることもあるし、ある集団での異常が、違う集団では正常のこともあります。もちろん逆のこともあります。

(2)病気の名前について：統合失調症は以前“精神分裂症”でした。“ダウン症”は以前“蒙古症”と呼ばれました。これは1866年イギリスの眼科医 J.L.H.Down が、この疾患の患者の顔つきが蒙古人に似ている、としたことに由来します。ダウン症は Down 先生に由来するもので、up, down と関係ありません。“猫啼き症候群”は新生児の泣き声の子猫の鳴き声のように甲高いことに由来します。

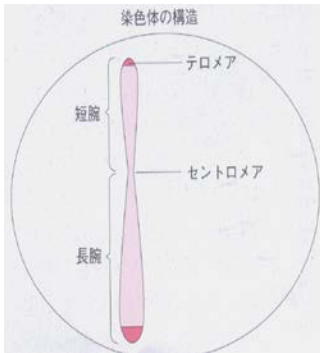
研究者、発見者の功績をたたえてその人の名前をつけるとか、病気を特長づける疾患名をつけることは、良くあったことです。

(3)先天異常と先天奇形：“先天”は生まれつき、生まれたとき既にあることを意味します。けれども“先天性”は遺伝とは限りません。胎児生活中の感染に原因があったり、子宮内あるいは分娩中の出来事などの環境要因が先天性の原因ということもあります。

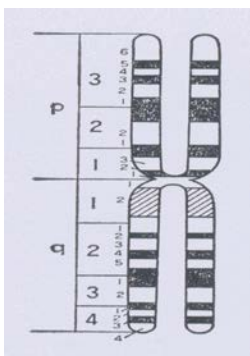
奇形とは形態的な変異を示します。奇形があれば機能的な異常もあるし、機能的な異常が形態的な異常を引き起こすこともあります。また、分子レベルの構造異常が機能異常、形態異常の原因のこともあります。奇形・異常の程度、範囲をどう捉えるかも大きな問題です。

# 遺 伝 の は な し 2.

## 8) 染色体異常の表し方

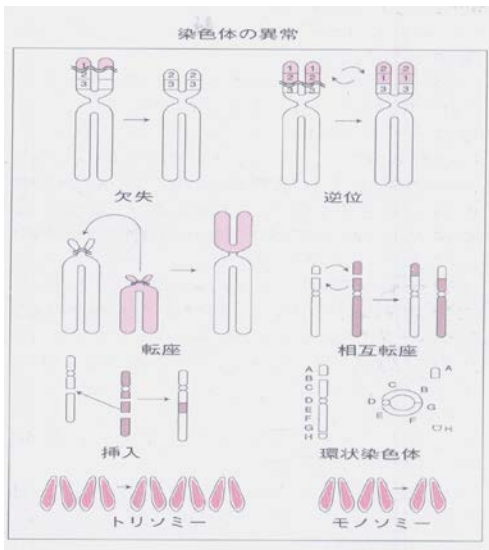


ヒト染色体の中間にやや凹んだ所があり、セントロメアといひます。セントロメアは(1)ほぼ中央にある、(2)やや端によつてゐる、(3)端にあるものゝあります。セントロメアを境に短いほうを短腕(p)、長いほうを長腕(q)といひます。



染色体は染色する方法によつて、左図のように縞模様になめられます。図は1番染色体です。22対、X,Y染色体は、それぞれがその縞によつて短腕、長腕を1.2.3...に、さらに1.2...は1.2.3と細分されています。長腕の2の1をq21と現します。

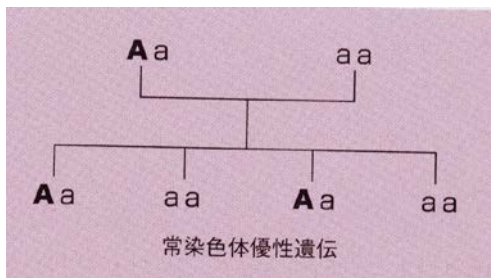
染色体を記載するにはルールがあります。本数、コンマ、性染色体の順に書きます。正常男性は46,XY、正常女性は46,XXです。X染色体が一つ少ない女性は45,X、X染色体が一つ多い男性は47,XXYです。



染色体の欠失は del、逆位は inv、転座は t、相互転座は rep、挿入は ins、環状染色体は r、染色体の増加は+、減少は-で表されます。  
47,XX,+21 は21番染色体が一つ多い女性を、  
46,XY,del(2),(q21)は2番染色体の p 端部 (短腕の端) から q21(きゅー、に、いち)までの欠損を意味します。

# 遺 伝 の は な し 2.

## 9) 常染色体優性遺伝



常染色体優性遺伝では病気の原因となる遺伝子が一つあれば発病し、原因となる遺伝子をもたない人は健常、これが基本です。

実際には家系図を見ると、原因遺伝子をもっている、(いるはずの) 人で発病しない(していない) ことがあります。その理由に (1) 浸透度 (率)、(2) 発病年齢、(3) 表現度などがあります。

(1) : 浸透度 : 原因遺伝子をもっている者 (  $\underbrace{\hspace{2cm}}$  ) のうち、実際に発病した者の割合をいいます。

基本的には、夫婦のどちらかが常染色体優性遺伝の病気とすると、子供の半数は原因遺伝子をもち発病します。子供が 20 人とすると 10 人が発病し、男女比は 1 : 1 です。浸透度は 100% です。



下図のように、発病するはず (原因遺伝子をもつ者) の半数しか発病しないとき、



浸透率は 50% であるといえます。



ならば、浸透率は 80% です。

(2) 発病年齢 : 遺伝性の病気でも生まれたときから発病するとは限りません。

原因遺伝子をもっていながら、40 代になって発病する病気もあります。家系図が作られたとき、発病年齢以前であれば、罹患者として記載されません。

(3) 表現度 : 病気の程度は様々です。本人がそれと意識していない、医師も診断できない、検査にもでてこないこともあります。



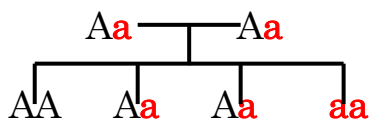
## 遺 伝 の は な し 2.

### 10) 常染色体劣性遺伝

#### (1) 保因者は正常

常染色体劣性遺伝では、原因遺伝子を二つもつと発病し、一つもっている場合は発病しません。

原因遺伝子を一つだけもっている人を保因者といいます。



正常遺伝子を A、原因遺伝子を a とすると、夫婦が保因者同士  
のとき、子供が発病する確率は 1/4 です。

もしある集団で保因者が 1/100 であれば、この 2 人がめぐり合う可能性は

$1/100 \times 1/100 = 1/10,000$  ですから、発病する子供の生まれる確率は

$1/10,000 \times 1/4 = 1/40,000$  となります。

#### 2) 患者頻度と保因者頻度

患者の頻度	保因者の頻度
1/10,000	1/50
1/20,000	1/71
1/30,000	1/87
1/40,000	1/100
1/50,000	1/112
1/100,000	1/158
1/1,000,000	1/500

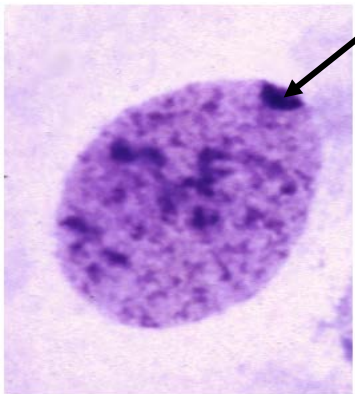
表は患者（原因遺伝子をホモ接合にもつ）頻度と保因者（原因遺伝子をヘテロ接合にもつ）頻度を表したものです。患者頻度に比べて保因者頻度が高いことが分かります。

さらに、病気の数に合わせて考えると、1人で数個の常染色体劣性遺伝の遺伝子をもっていることが分かります。常染色体劣性遺伝の保因者を異常というならば、すべての人は異常者ということになります。

## 遺 伝 の は な し 2.

### (1) 性染色質

性染色体は通常、男性はXY、女性はXXです。常染色体は父親から22本、母親から22本、あわせて22対44本をもちます。性染色体だけが男女で異なります。Y染色体は小さく、性の決定に関する以外は重要な役割をもっていません。



女性はXX、男性はXが1つ。このアンバランスは、女性のもつ二つのX染色体の1つが不活性化（働いていない）されていて、実際に働いているのは1つであることで説明されます。不活性化されたX染色体は核膜のふちに濃く染まっている性染色質として、認識されます。

性染色質	性染色体
	XY, X, XYY,
	XX, XXY,
	XXX, XXXY
	XXXX

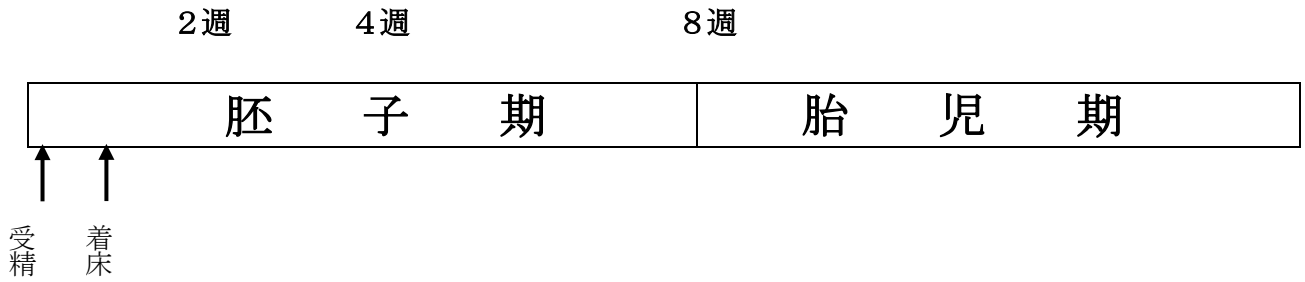
性染色質はX染色体の数より1つ少なく現れます。XYの男性、Xのターナー症候群、XYY男性は0個、XXの女性、XXYのクラインフェルター症候群は1個、XXXのトリプルXは2個のようになります。

### (2) どうして男になるか

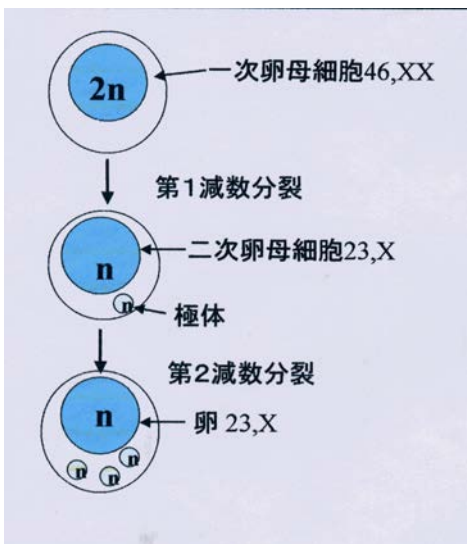
Y染色体をもつ精子と卵が受精して、Y染色体の機能を受け入れる機構が働くと精巣が分化し、男性ホルモンが分泌され、男性性器ができ、男性となります。この機構が働かないと男性ホルモンが分泌されず、外性器は男性型になりません。

# 遺伝のはなし 2.

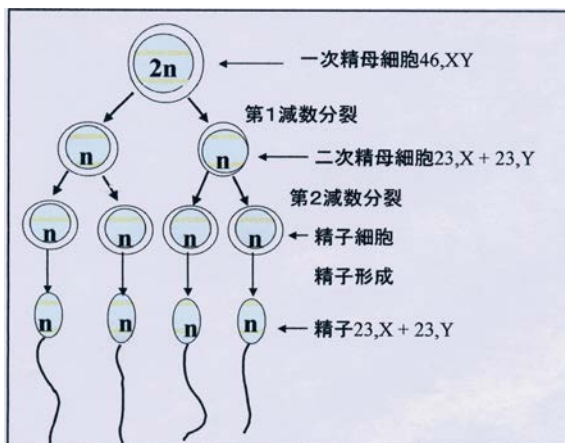
## 12) 卵と精子の発生



ヒトでは、受精卵は受精後約1週で子宮に達し、着床します。8週までを胚子期（胎芽期）といい、この時期にヒトの形が作られます。胎児期は胎児として成長する時期です。22週を過ぎると子宮外でも発育できる可能性が高くなります。



卵は卵巣で作られますが、一次卵母細胞では染色体数は 46 本です。これが第1減数分裂で大きい二次卵母細胞と小さい極体に分かれ、染色体数は半分の数 23 本になります。第2減数分裂では染色体数は 23 本のままで、結局1つの卵と3つの極体になります。極体の染色体も 23,X です



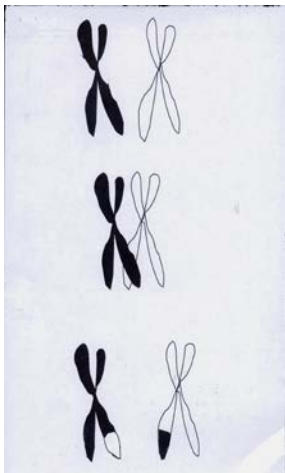
精子は一次精母細胞は第1次減数分裂で染色体数が 23 本の二つの同じ大きさの二次精母細胞となります。第2減数分裂では染色体数は変わらず、それぞれが2つに分かれ、結局4つの精子細胞となります。

\*精巣も卵巣も、受精のあとでできる生殖腺原基から分化して作られます。このとき、Y染色体にある **SRY** が精巣の分化に必要です。

## 遺 伝 の は な し 2.

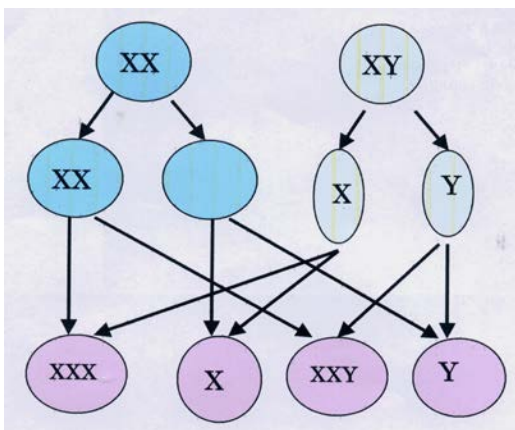
### 13) 精子・卵、発生初期におこる異常

#### (1) 染色体の交差



減数分裂のときに、染色体の一部が交差をすることがあります。そのとき、染色体の一部がお互いに入れ替わり、ひいては遺伝子も交換され、もとの染色体と異なったものとなります。

#### (2) 染色体の不分離



精子あるいは卵が作られるときに染色体が分離しないことがあります。例えばX染色体を2つもつ卵や、X染色体のない卵ができます。これにXあるいはYをもつ精子が受精すると、XXX,X,XXY,Yをもつ性染色体異常のある受精卵ができます。

#### (3) 流産と染色体異常

染色体は遺伝子の集まりです。そこにはヒトの体を作る設計図もあります。

染色体の異常は、全流産児の約半数にみられます。妊娠12週までに流産をする胎児では約60%であったものが、妊娠12~20週になると約20%となります。

この染色体異常は数の異常が多くみられます。

本人も全く気づかずに生活している、小さい染色体の異常もあります。