

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

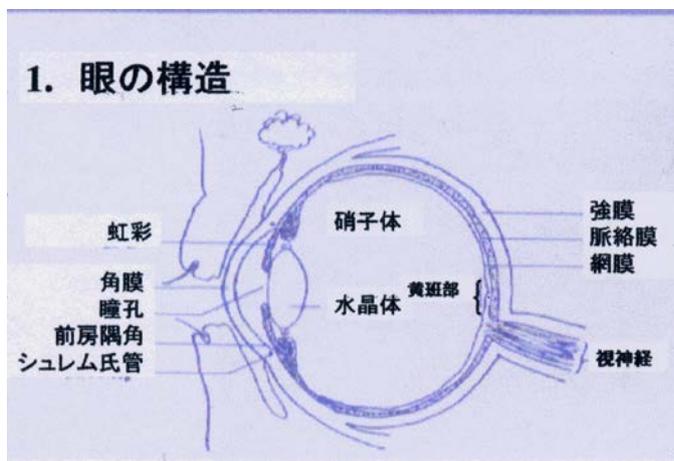
遺 伝 の は な し 4.

1) 目の機能

- 1) 視力：物の存在、形状を認識する
- 2) 視野：目を動かさないうで見られる範囲
- 3) 光覚：光を感じる力
- 4) 色覚：色彩を感じる力

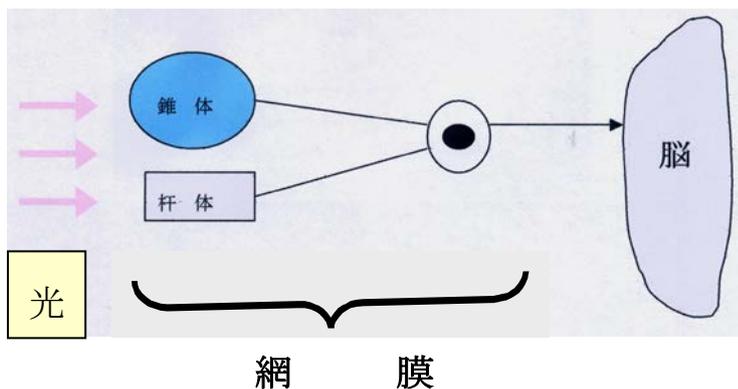
目には左表に掲げた 4 機能のほかに、5) 両眼視、6) 輻輳、7) 調節・屈折、8) 瞳孔、9) 眼球運動があります

2) 眼の構造



目はカメラにたとえられます。水晶体はレンズ、虹彩は絞り、網膜はフィルムです。網膜に写った像は、視神経を通して脳に伝えられ、認識されます。

3) 錐体と杆体



光は瞳孔、水晶体を通して網膜に達します。網膜には錐体、杆体の二種類の視細胞があり、色彩や光を感じます。

錐体は明るい所で働き、色覚を生じます。杆体は暗い所で働き光を感じます。錐体は黄斑部の中心にある中心窩に高密度にあります。

錐体には 1) 赤錐体、2) 緑錐体、3) 青錐体の三種類があります。これらの錐体には、それぞれ赤、緑、青と関連する物質（視物質）があります。

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

遺 伝 の は な し 4.

4) 眼の遺伝

眼の病気にも遺伝をするものがあります。(1)色覚異常、(2)網膜色素変性(症)
(3)白内障、(4)斜視、(5)小眼球、(6)緑内障、(7)網膜芽細胞腫、(8)強度近視、
(9) その他が遺伝相談センターでカウンセリングされた疾患です。

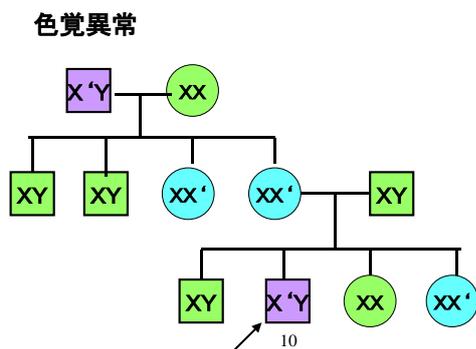
5) 色覚異常

(1) 色覚異常の原因(旧用語で記載。新用語は5頁にあります)

色 覚 異 常		染色体	それぞれの錐体にある視物質が欠損すると色盲に、構造異常があると色弱になります。 赤、緑錐体の視物質に関連する遺伝子はX染色体(Xq28)にあります。
赤遺伝子(赤錐体)異常・・・>第1異常		XLR (Xq28)	
	視物質		
第1色盲	欠損		
第1色弱	構造異常		
緑遺伝子(緑錐体)異常・・・>第2異常		XLR (Xq28)	
	視物質		
第2色盲	欠損		
第2色弱	構造異常		
青遺伝子(青錐体)異常・・・>第3異常		7	
	視物質		
第3色盲	欠損		
第3色弱	構造異常		

XLR : X連鎖劣性遺伝

(2) 色覚異常の遺伝



色覚異常の大半はX連鎖劣性遺伝です。

男性は原因遺伝子 X'をもてば発症、女性はXX'なら保因者、X'X'のときに発症です。夫が発症していても、妻がXXならば、子供は全員正常で、女子は全員が保因者です。

外見正常な夫婦に罹患男児が生まれたときには、妻が保因者です。

日本人では赤緑色覚異常者の頻度は、男子の約5%、女子の約0.2%です。

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

遺 伝 の は な し 4.

① 職業の選択 (つづき)

色覚に関する教員の資格は都道府県によって違いがあります。基本的には、さして問題にはならないと考えて良いでしょう。

現在、就職時の健康診断における色覚検査義務は廃止されています。

②) 学校の問題

小・中学校では平成 16 年度より、定期健康診断の必須項目から色覚検査は除外されています。

大学の入学時の健康診断で、色覚検査は除外されています。

③ 誤解

自身は文科系の仕事で立派に生活してきているながら、色覚異常を子孫に伝えることは良くない、と考えていた人。

結婚前に夫から色覚異常のあることを伝えられていなかったと訴えた女性。夫は色覚異常を異常と認識しないで活躍してきたので、伝える必要を気づかなかつたのでした。

正常とは何か、異常とは何か。異常があること。それを認識すること。支障があること。それぞれ別の次元の問題でもあります。

遺伝は根絶することは不可能です。理解し、共生することも大切です。

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

遺 伝 の は な し 4.

(付)

色覚異常の呼称変更

平成 17 年に色覚異常の呼称が変更されました。まだ十分に浸透していないので、このホームページでは旧呼称を用いましたが、新・旧呼称を併記します。

新 呼 称	旧呼称	原因(旧呼称)
1色覚	全色盲	
2色覚		
1型2色覚	赤色盲(第1色盲)	L錐体(赤錐体)の視物質欠損
2型2色覚	緑色盲(第2色盲)	M錐体(緑錐体)の視物質欠損
3型2色覚	青黄色盲(第3色盲)	S錐体(青錐体)の視物質欠損
異常3色覚		
1型3色覚	赤色弱(第1色弱)	L錐体(赤錐体)の異常
2型3色覚	緑色弱(第2色弱)	M錐体(緑錐体)の異常
3型3色覚	青黄色弱(第3色弱)	S錐体(青錐体)の異常

L錐体	長波長感受性錐体	long wave length sensitivw cone
M錐体	中波長感受性錐体	middle wave length sensitivw cone
S錐体	短波長感受性錐体	short wave length sensitivw cone

(烏山眼科医院 福下 公子)

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

遺 伝 の は な し 4.

6) 網膜色素変性(症)

(1) 網膜色素変性(症)の原因

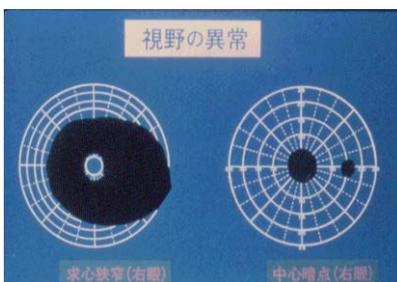
網膜色素変性症

- | | |
|-----------|----------|
| 1. 症 状 | 4. 遺伝形式 |
| 視野狭窄 | 常染色体優性遺伝 |
| 夜盲 | 常染色体劣性遺伝 |
| 視力低下 | X連鎖優性遺伝 |
| | X連鎖劣性遺伝 |
| 2. 治療法 | 二遺伝子性遺伝 |
| 有効な治療法はない | |
| 3. 予 後 | |
| 進行性の視機能障害 | |

表に示すような症状を示す遺伝性、進行性の疾患ですが、薬剤の使用や妊娠中の感染など、遺伝と異なる原因による（表型模写）ものがあります。

また、異なる遺伝子による同一疾患（異質性）もあります。

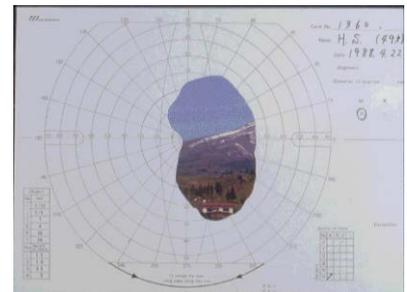
(2) 視野の狭窄



求心狭窄(右眼) 中心暗点(右眼)



正常視野



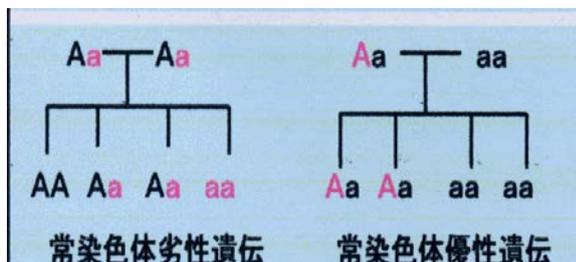
視野狭窄

(烏山眼科医院 福下 公子)

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

(3) 網膜色素変性(症)の遺伝

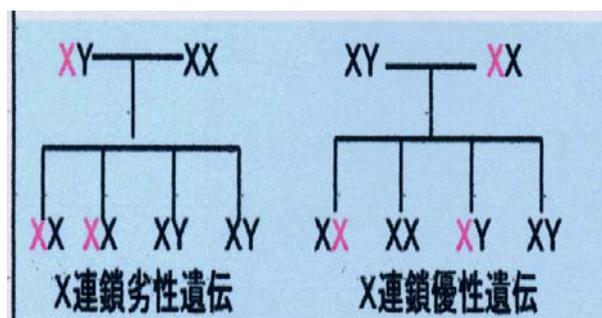
a) 常染色体遺伝



常染色体劣性遺伝 (a が原因遺伝子) では、両親ともに保因者のとき、1/4 の確率で罹患児が生まれます。

常染色体優性遺伝 (A が原因遺伝子) では、両親のどちらかが罹患していれば、1/2 の確率で遺伝子は子供に伝わります。

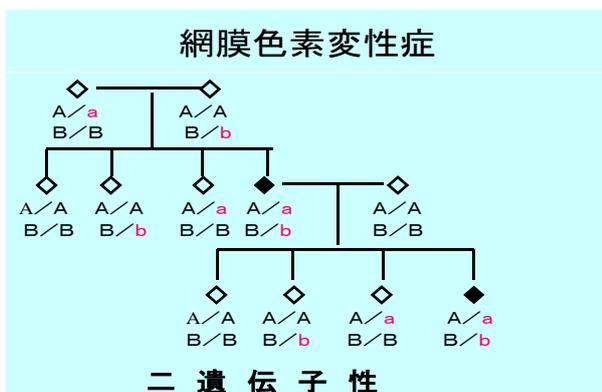
b) X連鎖遺伝



X連鎖遺伝の多くはX連鎖劣性遺伝で、夫が発病していても、妻が原因遺伝子をもたなければ、男児に原因遺伝子は伝わらず、女兒は保因者です。

原因遺伝子であるX染色体が1つでも発病することがあり、X連鎖優性遺伝といいます。夫は健常で、妻が発病のとき男・女兒の半数に遺伝子が伝わり、発病することがあります。

c) 二遺伝子による場合



二種類の遺伝子が関与し、a,b が原因遺伝子とすると、A/a と B/b は単独では発病しないが、A/a, B/b となったときは発病すると考えられることがあります。

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

(4) 網膜色素変性の遺伝相談

遺伝相談の基本

正確な診断 (遺伝学を考慮した)

+

遺伝的情報 (家系図の作成)

網膜色素変性のように表形模写や異質性、あるいは遺伝の種類が多い場合は、とくに基本を大切にすることが必要となります。

薬剤の使用、ある疾患の1つの症状でないかを確認する。さらに家系図を詳しく作り、必要があれば、専門眼科の受診も考えに入れます。

常染色体優性遺伝	浸透率=80~90%
常染色体劣性遺伝	保因者頻度=1~2/100
弧発例	経験的再発率=1%
発症年齢	30歳までに約60%

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

7) 白内障

(1) 白内障とは

1. 症状：白色瞳孔、視力低下
2. 治療：手術、術後屈折矯正
3. 予後：弱視、良好例増加

一口に言えば、白内障とは水晶体が混濁(白く濁る)し、そのために視力が低下する病気です。

治療法は基本的には手術です。弱視になる傾向がありますが、最近では術後の矯正視力の良好例が増えてきています。

(2) 白内障の原因

			例
1.先天性白内障	1)遺伝性	(1)単独性	AD,AR
		(2)症候性	糖尿病、ガラクトース血症、筋緊張性ジストロフィー、その他
	2)非遺伝性		風疹、水痘
2.後天性白内障	1)外因性		外傷、放射線、薬剤
	2)老人性		加齢
	3)併発性		眼疾患に伴うもの

AD ; 常染色体優性遺伝 AR ; 常染色体劣性遺伝

白内障の原因はいろいろあります。高齢になると発症する加齢性白内障、外傷、薬剤、放射線が原因でおこるものなどがあります。妊娠中に胎児が風疹などに罹患した結果の白内障は、先天性ではあっても遺伝ではありません。また、糖尿病その他の遺伝性疾患に合併しておこる白内障もあります。

(3) 白内障の遺伝相談

遺伝性白内障であるか否かの確認。症候群などある疾患の一症状であるときは、もとの疾患の遺伝様式によります。先天性白内障は約250出生に1人で生じ、優性遺伝をします。

遺 伝 の は な し 4.

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

8) 斜視

斜視とは眼球の位置がずれていることをいいます。斜視はヒポクラテスも遺伝の例としてあげているそうです。

(1) 眼球を動かす筋肉と神経

筋 肉	脳 神 経
上 直 筋	
下 直 筋	動眼神経
内 直 筋	
下 斜 筋	
上 斜 筋	滑車神経
外 直 筋	外転神経

眼球を動かす筋肉は6つあります。
これを支配する神経は12ある脳神経
の内の3つです。

*脳神経は脊髄神経とともに末梢神経で、脳からでています。

(2) 斜視の原因

先天性	遺伝性	内斜視 外斜視 症候群
	非遺伝性	胎児期、周産期の異常 先天異常
後天性		外傷、眼疾患 遠視、弱視

斜視の原因には遺伝性でないもの
もあります。他の眼の病気、先天異
常に合併している、胎児期・周産期
の原因のあるものがあります。

(3) 斜視の遺伝相談

斜視に遺伝性のものがあることは確実ですが、そうでないものもあります。

内斜視では AD, AR、外斜視ではADを考慮しますが、多因子遺伝の説もあり
ます。遺伝性でないものの否定、斜視の種類・原因を明確にすることが大切です。

正確な診断、家系図の検討が必要です。

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

9) 小眼球

眼球が小さいことを小眼球といいます。発育・成長の程度によって異なります。眼裂が小さいためにそのように見えてしまうこともあります。症候群の一症状のこともあり、また小眼球があると他の眼科症状のあることもあります。

(1) 小眼球の原因

例

遺伝性	AD, AR, XR, Poly.
染色体異常	トリソミー13, 18
症候群	ゴルツS. ハラーマンーストライフS.
非遺伝性	妊娠中の薬剤(VE:欠乏、VA過剰、アルコール) 感染(風疹、水痘、トキソプラズマ) 被爆

遺伝性の小眼球

にはAD, AR, XR, Poly(多因子遺伝)など、あらゆる遺伝形式があります。

染色体異常や、ある症候群の1つの症状、他の眼疾患の1症状、さらに妊娠中に風疹に罹患したこととか、外傷あるいはステロイドの使用が原因と考えられるものまであります。

(2) 小眼球の遺伝相談

原因を良く確かめること。そのためには必要があれば眼科の診察が必要となります。また、家系図を詳しく書き、遺伝性を確かめることが大切です。

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

10) 緑内障

	例
遺伝性	AD, AR, XR, Poly
眼疾患に合併	先天性白内障、先天性無虹彩
症候群	スティクラーS. ハーラーマンストライフ S.
非遺伝性	神経繊維腫、マルファン S. 妊娠中の感染(風疹)、 外傷、ステロイド

(1) 緑内障は 先天性、続発性に分類され、発症に遺伝が関係する疾患です。

緑内障で遺伝をするものではAD, AR, XRの遺伝形式があります。

染色体異常、ある症候群の1つの症状、妊娠中の感染・薬剤摂取、あるいは被爆が原因と考えられるものもあります。

(2) 緑内障の遺伝相談

原因を良く確かめることが大切です。妊娠中の状況も良く聞かなければなりません。必要があれば内科・小児科等の診察を考えなければなりません。家系図を詳しく書き、遺伝性を確かめることが大切です

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

11) 網膜芽細胞腫

網膜芽細胞腫は眼に発生する悪性腫瘍で、早ければ出生時、約 90%が 4 歳までに発病します。早期に発見され、治療されれば生命予後は良いですが、発見が遅くなれば悪性腫瘍の特長である浸潤・転移もおこし、生命予後は不良となります。

(1) 網膜芽細胞腫の原因

	両眼性	片眼性	合 計
遺伝性	23	12	35
非遺伝性	0	65	65
合 計	23	77	100

網膜芽細胞腫の両眼性は遺伝性であり、片眼性は約 1/5 が遺伝性といえます。

遺伝性は常染色体優性遺伝であり、浸透率は約 80%といわれます。

片眼性でも遺伝性のものが約 17%あることに注意しなければなりません。

(2) 網膜芽細胞腫の遺伝

網膜芽細胞腫の遺伝子は 13 番染色体の長腕 14 にあります (13q14)。優性遺伝をします。この遺伝子はがん化を抑制する遺伝子 (がん抑制遺伝子) で、2 つとも働かなくなると発病します。遺伝をするということは 1 つだけ侵された 13 番染色体が精子あるいは卵から子供に伝わることです。残る 1 つが侵されれば発病します。非遺伝性とは網膜芽細胞腫について正常な遺伝子が伝わり、その後で 2 つの遺伝子がともに侵されることです。

(3) 網膜芽細胞腫の遺伝相談

両眼性であれば常染色体優性遺伝。浸透率を高くみれば、子供の 40%に遺伝。散発性のときは a 遺伝性のときは、浸透率が低いか、精子あるいは卵におこった突然変異、b 非遺伝性のとき受精後の胎児に起こった突然変異を考える。非遺伝性ならば体細胞の網膜芽細胞腫遺伝子は侵されていません。

遺 伝 の は な し 4.

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

12) 強度近視、

(1) 近視の分類

近 視	強度近視	-6.00Dを超えるもの
	中等度近視	-3.00Dを超え、-6.00D以下のもの
	軽度近視	-3.00D以下のもの

日本では強度近視は1~2%くらいいます。

(2) 強度近視の原因

	例
遺伝性	AD, QR, Poly
症候群	ホモシスチン尿症、マルファンS. ダウンS
環境	生活習慣(読書、勉強、眼を近寄せる作業)

強度近視が家族性に認められている報告はあります。

その遺伝性については、常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝あるいは多因子遺伝の説があります。

近視はダウン症候群、マルファン症候群をはじめ、いくつかの症候群に合併することがあります。

読書などの生活環境が関係することも考慮されています。

(3) 強度近視の遺伝相談

従来 of 眼鏡による屈折矯正の他に、コンタクトレンズによる矯正も可能になり、見やすい視力矯正が可能となってきています。

強度近視眼は網膜剥離、緑内障、黄斑出血などの合併症による視力障害がおこる可能性があります。

遺伝相談においては、最新の視力矯正の方法や合併症に対する知識を提供することも大切です。

(烏山眼科医院 福下 公子)