

## 精神発達遅滞と染色体検査

東京女子医科大学附属遺伝子医療センター講師

松尾 真理

(聞き手 池脇克則)

---

精神発達遅滞のある16歳女児の染色体検査を行ったところ、「46, XY, add (9) (p24)」(付加部分の由来不明)との結果でした。

この染色体異常の結果は、どのように判断したらよいでしょうか。また、保護者にはどのように説明すればよいでしょうか。ご教示ください。

<岡山県開業医>

---

**池脇** 松尾先生、精神発達遅滞のある16歳女児の染色体異常の質問をいただきました。早速染色体異常から解説をしていただきたいのですが、46, XY, add (9) (p24)、付加部分の由来不明、これはどういうことなのでしょうか。

**松尾** これは一般的に行われるG分染法といわれる染色体検査の結果だと思えるのですが、前の部分から読み解いていくと、46は染色体数のトータルが46本あった。

**池脇** 正常ですね。

**松尾** はい。その次のXYのところ、これは性染色体の構成がX 1本、Y 1本であったということ。さらにその次のadd (9)と書いてある、addはaddi-

tionalの略で、由来不明の付加染色体がついているという意味です。どこについているかというのが後半部分で、9番染色体のpなので、短腕の24領域に由来不明の染色体がくっついている。そういう意味になります。

**池脇** 確認ですが、女性はXXですよ。

**松尾** 一般的には女性の核型で変化がない方ということですよ、XXというかたちになります。

**池脇** XYというところも表現型と合いませんが、どうしてこういう染色体異常が起これるのでしょうか。

**松尾** こういった染色体の変化が起これる原因というのは、精子とか卵子がつくられるときに偶然起きるという場

合が一つです。そういった場合はご両親には全然症状とか何もなくて、お子さんだけで急に起きるかたちになります。もう一つは、染色体の均衡型の転座とか、そういったご両親のどちらかが持っている転座に由来して起きるといふパターンもあります。

**池脇** なかなか言葉で表現するのは難しいかもしれませんが、転座というのは何となく意味がわかるのですけれども、均衡型とはどういう意味なのでしょう。

**松尾** 均衡型とは、染色体の過不足がないという意味です。欠失および重複がない場合は均衡型という表現になります。

**池脇** 過不足がなければ、染色体の位置はずれても、遺伝子は発現するので支障がない。一方、この質問の女兒では不均衡型と考えていいのでしょうか。

**松尾** おそらくそういったかたちになったのかなと推測できます。均衡型の転座は人口で400人とか600人に1人ぐらい転座の保因者の方がいらっしゃるといわれているので、比較的よくあることです。

**池脇** そういう意味では、9番染色体に何か由来不明のものがくっついたということと、本来は男性になるはずのXYでも、いわゆる女兒ということが何か関連しているのでしょうか。

**松尾** 染色体の変化、9番染色体の

p24のところから先が欠失していることが一つあります。(9) (p24) の遠位のところには性分化にかかわる遺伝子群があるといわれていまして、ここが欠失することでおそらく本来の男性核型に基づいて未分化性腺が精巣に分化するところがうまくいかなかった原因になっているのではないかなと推測されます。

**池脇** もう一つ、24の意味を教えてください。

**松尾** これはG分染法は白黒のしましまをつけていく分染なのですけれども、セントロメアという染色体の真ん中のくびれのところから外側に向かって、しまごとに番地をつけます。中心に近いところから1丁目、2丁目、3丁目というかたちで番地をつけますので、p24の意味は短腕の2丁目4番地のようなかたちだと思っていただければいいと思います。

**池脇** 簡単に言うと、中心からちょっと外れているところと解釈していいのですか。

**松尾** そうですね。おそらく短腕の中では一番遠位部、端に近い領域になります。

**池脇** こういった染色体異常は、出生前の診断ですとか、出生直後からの異常で気づかれるような気がするのですけれども、この女兒の場合には16歳ということで、やや年齢が高いという印象があります。これはどうお考えで

しょう。

**松尾** 一つには、おそらくこの方の症状が軽かったという可能性があります。というのは、合併症が多くて医療的に困難度が高い方のほうが詳しい検査をお受けになる傾向がありますので、今情報がないのでわかりませんが、そこまで重度の症状あるいは合併症がなかったことが考えられます。

もう一つは、染色体検査の技術が、昔であればあるほど詳しい分染が難しかった時代もありますので。

**池脇** さて、この染色体異常を保護者の方にどう説明すればいいのか。難しい問題ですが、どうでしょうか。

**松尾** まず一義的に、お嬢さんの精神遅滞と染色体の変化の関係については、おそらく関係があると考えられますので、そこは精神遅滞の原因を見つけるために行った検査によって変化がありましたということはお話しすべきだと思います。

**池脇** 質問の方がこの方面の専門かどうかわかりませんが、こういうレベルになると非常に難しい判断になるので、専門医に紹介して、それ以降の対応に関しては基本的にはそちらでというのがいいような気がするのですが、どうでしょう。

**松尾** 現段階での検査の結果よりも、この方の医療管理のためにはさらに詳しい検査をすることが望ましいと考えられます。今は、マイクロアレイ染色

体検査という方法ができていまして、詳しいことがわかるようになっていきますので、こういった検査を行うかどうかとか、あるいはその解釈ということに関しては、おそらく専門家に診ていただいたほうがベターかなと考えます。

**池脇** 幾つか確認したいのは、遺伝してきた可能性が高くなると、ご両親の染色体検査、これは必要なのでしょうか。

**松尾** おそらくご両親自身は症状がなくて、何も困っていらっしやらない状況だと思われます。ですので、検査を行う意味なのですが、今後の家系内での再発についてどう考えるか、そういった情報を得るためという意味合いが高くなります。もしご両親のどちらかが転座を持っているとなると、次のお子さん、あるいはこの16歳の女性のごきょうだいがいらっしやった場合、その方がどうなのか。そういった家族にかかわる内容になってきますので、そこはご両親が希望されるかどうかが大いかなと思います。

**池脇** こういった染色体異常がある場合に、もし次のお子さんを希望されると、その対応は専門家の先生方になると思うのですが、出生前の診断というのは今はそういう方向なのでしょうか。

**松尾** もちろん、ご希望があれば、例えば羊水で染色体分析を行うとか、そういった出生前診断も可能ではある

と思います。

**池脇** もう一点、悩ましいのは、女兒ということですが、染色体は男性型のXY、このあたり、どうやって対処するか難しいところですね。

**松尾** 説明をするときに、「男の子だったんです」みたいな言い方はぜひ避けたほうが良いと思います。核型は男性核型ですが、この方は16年間、女性として育てていらっしやるので、そこを尊重していただいて、染色体の変化としてはあったけれども、今後も女性として管理を受けていただくことが重要だと思います。

**池脇** この症例からちょっと離れますけれども、先生方のところにはこういった染色体異常で紹介されることが多いのでしょうか。

**松尾** 先ほど言ったマイクロアレイ染色体検査のようなものが比較的最近は多く行われるようになってきているので、それまでわからなかった染色体のことがだいぶわかるようになってきました。

**池脇** そういう意味では、例えばダウン症の場合には典型的な表現型がありますので、比較的わかりやすい一方

で、特殊なものでは16歳で診断されるということから、診断は難しい一面もあるのでしょうか。

**松尾** そうですね。でも、技術的にどんどん進歩していますので、おそらくこれからもこういった染色体の微細な変化は見つかっていくことになるかと思っています。

**池脇** 染色体レベルの異常となると、根本的な治療というのは残念ながら難しい。

**松尾** そうですね。

**池脇** 例えば、臓器障害等があれば、それに対する対症的な治療になりますか。

**松尾** そうだと思います。基本的には染色体は体質と考えていただいて、医療的な合併症を治療する、そういったスタンスでお話しできればと思います。

**池脇** 質問の女兒の場合には、早めに専門家に紹介して、そこで対応していただくということでしょうか。

**松尾** そうですね。

**池脇** どうもありがとうございました。