

## 昭和60(1985)年度の川崎医科大学における 染色体検査

川崎医科大学 実験病理

難波正義, 木本哲夫

川崎医科大学附属病院中央検査部

横谷幸男, 足立貴美子

(昭和61年2月28日受付)

### Chromosome Testing Carried Out at Kawasaki Medical School Hospital During 1985

Masayoshi Namba and Tetsuo Kimoto

Department of Experimental Pathology  
Kawasaki Medical School

Sachio Yokotani and Kimiko Adachi

Department of Clinical Pathology  
Kawasaki Medical School Hospital

(Accepted on February 28, 1986)

本年度は85例の染色体検査を行った。その結果、異常染色体を示した症例は15例(全体の17.6%)であった。この15例の中で、8例は先天的染色体異常であった。その内訳は、クラインフェルター症候群3例、その他の性染色体異常を示したものが4例、ダウン症候群が1例であった。また、その他の7例は血液系悪性疾患によるもので、細胞の悪性化に伴う後天的染色体異常を示した。

Chromosome testing was carried out on 85 cases at Kawasaki Medical School Hospital during 1985. Of these 15 cases showed the following abnormal karyotypes: 8 cases of congenital abnormality (3 of Klinefelter's syndrome, 4 of sex chromosome abnormalities other than Klinefelter's, and 1 of Down's syndrome), 7 cases of acquired abnormal karyotypes from patients with hematologic disorders (CML, AML and multiple myeloma).

Key Word ① Clinical cytogenetics

1984年7月より当大学で染色体検査を開始し、同年度の6カ月間に31例の検査を行った結果については、すでに本誌に報告した。<sup>1)</sup> 1985年度は一年間に亘って染色体検査を施行することができたので、検査数は85例に達した。

本年度の結果と、その考察とを以下に述べる。

染色体の分析は、G-バンディング法で主に行った。一部の検査は、Q-バンディング法で行い、また、両法を用いて検査を行った場合もある。

**Table 1** に染色体検査の依頼のあった臨床部門と症例数との関係を示した。血液内科からが最も多く、ついで、泌尿器科の症例が多かった。

そこで、この両科からどのような臨床例が染色体検査をされたかを **Table 2** にまとめた。血液内科からは、当然のことであるが白血病関係のものが断然多く、ついで、多発性骨髄腫が多い。一方、泌尿器科からは、クラインフェルターの疑いのものが最も多く、ついで、不妊症であった。

**Table 1.** Clinical departments which requested for chromosome examinations.

臨床部門	症例	異常のあった症例数
血液内科	37	6
泌尿器科	23	5
小児科	9	1
産婦人科	8	2
内分泌内科	4	1
神経内科	3	0
口腔外科	1	0
計	85	15(17.6%)

**Table 2.** Results of chromosome examinations of patients from Department of Hematology and Department of Urology.

部門	臨床診断	症例数	染色体異常のあった症例数
血液内科	CML	9	3
	MM	8	1
	AML	4	2
	多血症	3	
	CLL	3	
	ALL	2	
	RAEB <sup>1)</sup>	2	
	再生不良性貧血	1	
	骨髄増殖性疾患	1	
	白血球減少症	1	
	好酸球増加症	1	
泌尿器科	悪性リンパ腫	1	
	血小板増加症	1	
	クラインフェルターの疑い	16	4 <sup>2)</sup>
	不妊症	4	1
	停留睪丸	1	
	左精管欠損	1	
	尿道下裂	1	

<sup>1)</sup> Refractory anemia with excess of myeloblasts.

<sup>2)</sup> 1例はクラインフェルターではなかった。

**Table 3.** Relation between clinical diagnosis and abnormal karyotypes.

性別	年齢	受診科	臨床診断	染色体診断
M	44	血内	CML	46, XY, 22q-
F	33	血内	CML	46, XX, 22q-
M	44	血内	CML	46, XY, t(9:22)/44, XY, -8, -10, t(9:22)/45, XY, -17/45, XY, -21 t(9:22)/45, XY, -8, t(9:22)
M	53	血内	AML	45, XY, -11, -13, -14, +der(11)t(11:?) (p15:?), +der(14)t(13:14) (p11:q13)
M	70	血内	AML	46, XY/44, XY, -9, -19/44, XY, -8, -19/45, XY, -19
M	55	血内	多発性骨髄腫	46, XY/45, XY, -13/45, XY, -14
M	73	内分泌	AML	46, XY, 18p-
M	23	泌尿	クラインフェルターの疑い	46, XY/47, XXY
M	27	泌尿	クラインフェルターの疑い	47, XXY
M	28	泌尿	クラインフェルターの疑い	46, XY/47, XXY
M	30	泌尿	クラインフェルターの疑い	47, XXY
M	25	泌尿	不妊症	46, XY/47, XXY
F	21	小児	モザイクダウン症候群の疑い	47, XX, +21
F	18	産婦	性腺発育障害	46, XX/45, XO/47, XXX
F	21	産婦	卵巣機能障害	46, XXq-

**Table 3** に 1985 年度にみられた 15 例の異常染色体を示した症例の核型を示した。この **Tables 2, 3** より、気付くことを以下に述べる。

1. AML, CML などの顆粒球系白血病は染色体の異常を示すものが多い。そして、臨床像からも当然のことであるが、AML の核型の変化の方が CML の核型の変化に比べ著しい。一方、リンパ球系の白血病には 1 例も異常な染色体異常は見出されなかった。この点に関して、実際そうであったのか、臨床診断は正確であったのか、あるいは、検査手技に落度はなかったのか、などの疑問が残る。

2. 臨床的にクラインフェルターの疑いのあるものが、核型は 46, XY/46, XYY のモザイクであり、しかも Supermale であった。こ

の症例は臨床的には、クラインフェルターとはむしろ逆の症状を示す筈である。染色体検査の保険請求のために一応の診断をつけたとの意見もあり、それも一応もっともだとは思いますが、しかし、保険のためという理由で安易な診断に墮せば、臨床家としての進歩は期待できない。

3. 卵巣機能障害の症例で、X染色体の1本の長腕が欠損した (46, XXq-) があった。この症例は、46, XO を示すターナー症候群とどの程度の臨床的差違があったであろうか。興味ある点である。

#### 謝 辞

岡山日赤血液センターの宮本寛治博士の染色体診断に関する助言に感謝します。

#### 文 献

- 1) 難波正義, 木本哲夫, 足立貴美子, 上田 智: 昭和59 (1984) 年度の川崎医科大学における染色体検査. 川崎医学会誌 11: 271-274, 1985