

昭和63 (1988) 年度の川崎医科大学における染色体検査

難波 正義, 木本 哲夫, 中務二規子*, 佐々木 梢*

1988年度は28例の染色体検査を行い, 4例 (全体の14.3%) の異常を見いだした。この4例のうち2例はクラインフェルター症候群で, 47, XXY, および, 48, XXYY であった。他の1例はターナー症候群で, 46, X, i (Xq) を示し, 残りの1例は慢性骨髄性白血病由来で, 46, XY, t (9:22) (q32:q11), dup (1) (q21:q32) であった。

(平成元年7月18日採用)

Chromosome Testing Carried Out at Kawasaki Medical School Hospital during 1988

Masayoshi Namba, Tetsuo Kimoto, Fukiko Nakatsuka* and Kozue Sasaki*

Chromosome testing was carried out on 28 cases at Kawasaki Medical School during 1988. As a result, 4 cases showed abnormal karyotypes as follows: 47, XXY, and 48, XXYY; Klinefelter's syndrome, 46, X, i (Xq); Turner's syndrome, 46, XY, t (9:22) (q32:q11), dup (1) (q21:q32); chronic myelogenous leukemia.

(Accepted on July 18, 1989) *Kawasaki Igakkaishi* 15(3):514-517, 1989

Key Words ① Genetics ② Chromosome ③ Diagnosis

1988年度は28例の染色体検査を行った。その結果, 4例の異常が見いだされた。この異常の見いだされた割合は, 総検査症例数に対して14.3%で, ほぼ例年どおりである。

Table 1 に染色体検査の依頼のあった臨床部門と症例数, および, 異常のあった症例数を示した。**Table 2** に臨床診断とその染色体診断との関係を示した。以下に, 異常のあった症例の問題点について述べる。

臨床的にクラインフェルター症候群と診断された2例のうち, 1例は染色体学的に典型的なクラインフェルターで, 47, XXY の核型を示

Table 1. Clinical departments which requested for chromosome examinations

臨床部門	症例	異常のあった症例数
泌尿器科	11	1
産婦人科	6	
内分泌内科	3	2
小児科	3	
形成外科	2	
腎臓内科	1	
口腔外科	1	
救急部	1	1
計	28	4 (14.3%)

川崎医科大学 実験病理学教室
〒701-01 倉敷市松島 577

* 同 附属病院 中央検査部

Department of Experimental Pathology, Kawasaki Medical School: 577 Matsushima, Kurashiki, Okayama, 701-01 Japan
Department of Clinical Pathology

Table 2. Relation between clinical diagnosis and abnormal karyotypes

性 別	年 齢	受 診 科	臨 床 診 断	染 色 体 診 断
M	30	内分泌内	クラインフェルター症候群疑	48, XXYY
F	31	"	ターナー症候群疑	46, X, i (Xq)
M	28	泌 尿	クラインフェルター症候群疑	47, XXY
M	20	救 急	CML 疑	46, XY, t(9:22)(q34:q11), dir ins dup(1)(pter→q21::q21→q31:: q21→qter)

した。他の1例は、48, XXYYの核型であった。この48, XXYYの症例は、5万人の男児出生当たり約一人にみられると推定されていて、かなりめずらしい。¹⁾ この患者の両親は、いとこ同志である。しかし、現在までのところ、いとこ同志の結婚でクラインフェルターが特別に高率におこるといふ報告はなされていない。また、当然のことであるが、この患者の両親の染色体は正常であった。我々はこの症例の臨床的特徴、および、48, XXYYの異常のおこる機構について、別に詳しく報告した。²⁾

短軀（145 cm）、特異な体型、生理不順、顔面のホクロの多発、橋本甲状腺炎などの臨床所見より、ターナー症候群と診断された症例は、染色体学的には典型的なターナー（46, XO）ではなかった。この症例は、Figure 1に示したように、1本のX染色体は正常であったが、他の1本のX染色体は長腕のアイソクロモゾームであった。したがって、この症例では、X染色体の長腕は1本増加し3本（Trisomy）になり、一方、短腕は1本欠損し1本（Monosomy）となっている。この核型を示す症例は、ターナー症候群中約5%にみられ、橋本氏病や糖尿病を合併しやすい。³⁾

この症例やその他のターナー症候群の染色体分析の結果考えられることは、X染色体の短腕に存在する遺伝子機能の欠失が、ターナー症候群の症状の発現に密接に関係していることを

予想させる。事実、このように考える報告も多い。⁴⁾ また、X染色体の長腕のみの欠損例（XXq-）では、ターナー症候群に特徴的な短軀、無月経、その他の異常などを示す頻度が低いという報告⁵⁾も、上記の予想を裏づける。しかし、第21染色体のTrisomyを示すダウン症候群のように、X染色体のTrisomyによって、長腕に存在する遺伝子機能の発現の障害がおこっている可能性も否定できない。この仮定を完全に支持するものではないが、X染色体の長腕の欠損によるターナー症候群も報告されている。⁵⁾

慢性骨髄性白血病（CML）の疑いで救急外来からの症例は、Figure 1に示したように、CMLに典型的なt(9:22)(q34:q11)の転座がみられた。その上、第1染色体の長腕の1部（q21→q31）の重複があった。したがって、第1染色体は、この部分がTrisomyになっている。この異常が、CMLの病因にどのように関連しているか現在不明である。しかし、この部位には染色体のギャップや切断をおこしやすい脆弱部位（Fragile site）が存在することは注目に値する。また、このdue（q21→q31）を示す、急性リンパ性白血病、急性非リンパ性白血病、CML、多発性骨髄腫、真性多血症、原発性血小板減少症などの症例が報告されている。⁶⁾

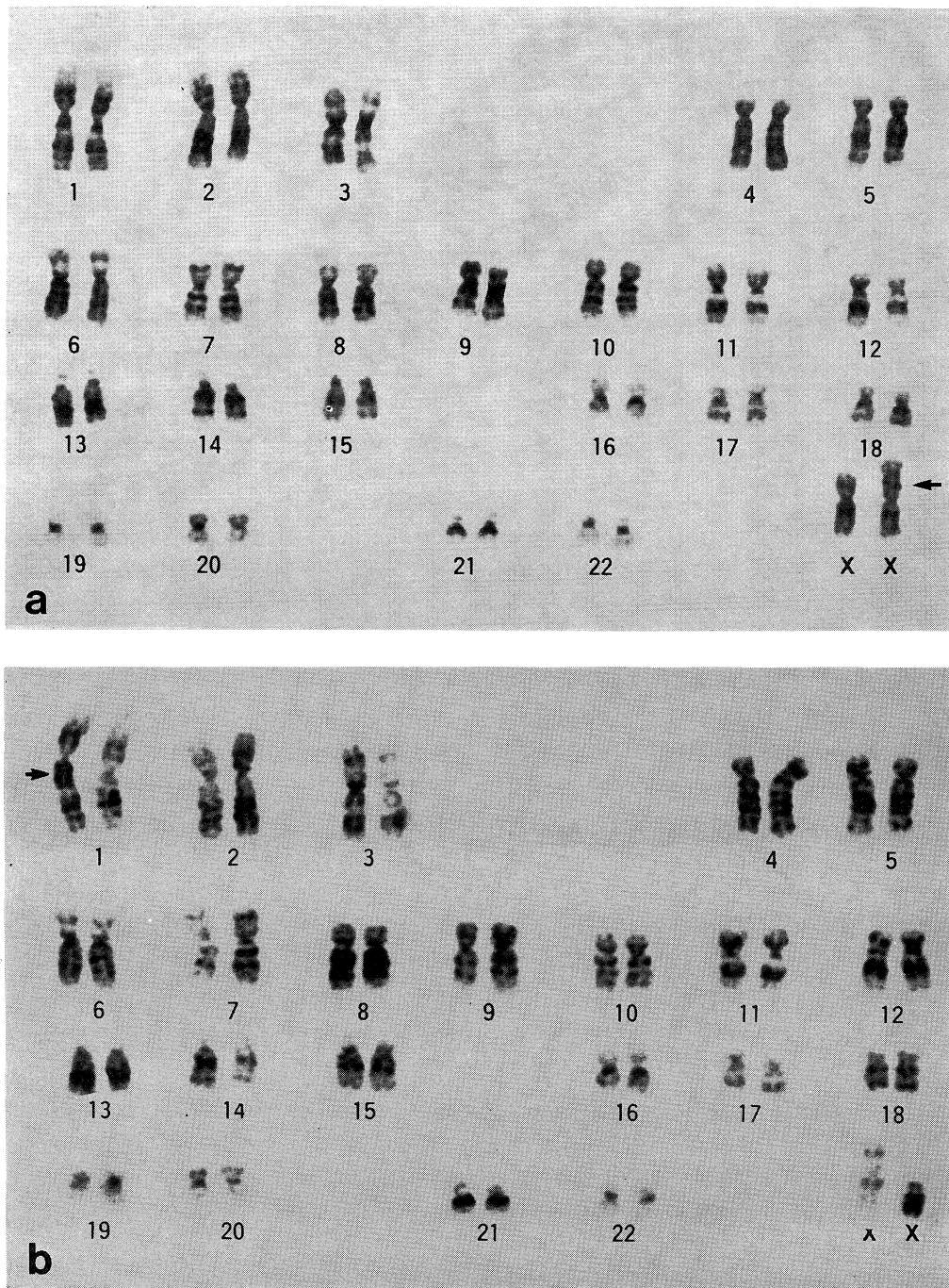


Fig. 1. a) Turner's syndrome, 46, X, i(Xq), **b)** Chronic myelogenic leukemia, 46, XY, t(9:22)(q32:q11), dir ins dup(1)(pter→q21::q21→q32::q21→qter)

文 献

- 1) Sorensen, K., Nielsen, J., Jacobsen, P. and Rolfe, T.: The 48, XXYY syndrome. *J. ment. Defic. Res.* 22 : 197—205, 1978
- 2) Nakatsuka, S., Tanaka, H. and Namba, M.: A 48, XXYY male with first cousins for parents: A case report. *Nishinippon J. Urol.* 51 : 1703—1707, 1989
- 3) Gorlin, R. J.: Clinical manifestations of chromosome disorders. *In* Human chromosome methodology, ed. by Yunis, J. J. 2nd ed. New York and London, Academic Press. 1974, pp. 197—270
- 4) Ferguson-Smith, M. A.: Karyotype-phenotype correlations in gonadal dysgenesis and their bearing on the pathogenesis of malformations. *J. med. Genet.* 2 : 142—155, 1965
- 5) Lippe, B. M. and Crandall, B. F.: Turner syndrome with partial deletion of the X chromosome long arm. *Am. J. Dis. Child.* 126 : 222—224, 1973
- 6) Mitelman, F.: Catalogue of chromosome aberrations in cancer. *Cytogenet. Cell Genet.* 36 : 4—515, 1983