

## 日本人類遺伝学会第23回大会講演要旨 (1978)

Abstracts of Papers Communicated at the 23rd Annual Meeting  
of the Japan Society of Human Genetics, 1978

## 特別講演 I Review Lecture I

椿 忠雄 (新潟大・脳研): 遺伝と神経疾患. Tadao TSUBAKI (Brain Res. Inst. Niigata Univ.): **Genetics and Neurological Diseases.**

疾患成立における遺伝の役割は、1) 単因子遺伝、2) 染色体遺伝、3) 多因子遺伝、4) 外因に対する遺伝的感受性に分けられ、1)→4)に従って遺伝の役割が減少するが、神経学でも例外ではない。神経疾患は一般に、外傷、感染、中毒、栄養欠乏、発作性異常、先天性代謝異常、免疫応答異常、脱髄疾患、変性疾患、腫瘍、奇形に分類されるが、最初の4疾患(外傷、感染、中毒、栄養欠乏)はほぼ純粋に外因性と考えられているが、これらの中にも遺伝の関与する可能性があり、5番目以下の疾患は内因性または内因と外因の相互作用によると分類される。新潟大神経内科外来患者(1974~1976) 3,344例のうち、最初の4疾患は277例(8.3%)を占めるに過ぎず、5番目以下の疾患が91.7%を占め、その比率は大きい。

一般に単因子性遺伝をする疾患の頻度は低いと思われているが、単因子性遺伝性疾患を網羅したMcKusikのカatalog各版にのった疾患数2,336のうち26%が神経学的異常をもっており、単因子疾患としての神経疾患の重要性が示される。

単因子性神経疾患の自験例より、2, 3の知見を述べる。

1. 新潟県の脊髄小脳変性症の家系分布を調査したが、Friedreich病とMarie病は異なった分布をしている。

2. 新潟県に存在するMarie病の大家系は、従来の分類には含まれない橋・脊髄型と思われる。

3. Marinesco-Sjögren症候群9例(7家系)を提示し、本症は多発発現性の遺伝性症候群で、4主症候の表現にはかなりの動揺がある。

4. Ataxia telangiectasiaの中核は免疫不全ではなく、より根本的な生化学的異常おそらくはDNA代謝障害により発現したものであろうとの推論を述べた。

5. 本邦の遺伝性神経根性知覚性ニューロパチーは、国外の多くの例が優性遺伝であることと異なり、多くは単劣性である。

6. 家族性筋萎縮性側索硬化症で後索障害を有する型の臨床的特徴を示し、古典型との相違を明らかにした。後索障害型は孤発例がほとんどないのに対し、古典型は2~3%のみに家族性発生をみる。後索障害型は不規則優性に従う遺伝性疾患と考えられる。

7. 琉球型筋萎縮症を紹介した。徳之島23例、沖永良部島8例、沖繩本島1例の特異な筋萎縮症であり、患家の家系図より10数代の家系を追求することができた。遺伝形式は単劣性であるが、有害な劣性突然変異遺伝子により、何人かの保因者をつくり、その集団に大きな被害を半永久的に及ぼすことを示す事例を示した。

単因子性遺伝疾患以外の遺伝性疾患群として、染色体異常によるものがあるが、純粋神経内科的疾

患では重要なものが少ない。いっぽう多因子性遺伝の研究は最近、方法論的にも著しく発展しており、今後の神経疾患研究への発展が期待される。多因子性であることが疑われた神経疾患の数は多い。

ここで、福山型先天性筋ジストロフィー症 (CMD) について述べる。

本症の遺伝子の分離比は、当初福山により0.25と報告され、最近の大沢らの詳細な研究でも0.25よりやや低いが、常染色体性劣性遺伝の分離比の理論値との有意の差はない。鴨下は、本症の剖検例の脳病理所見より胎内感染の可能性を示唆している。文田らは12~14歳(3例)の症例で、全例 IgM が異常高値を示したことを報告し、従来から胎内感染のスクリーニングテストに用いられている血清 IgM が三宅らの新生児例においても高かったことを合せ考えて、胎児期よりなんらかの抗原刺激が続いている可能性を推測した。胎内感染をおこしやすい特殊な形質の遺伝を考えた鴨下の推論に対する一つの根拠とも考えられる。

おわりに一言述べたいことは、今後ますます重要となるであろう内因性神経疾患の研究に遺伝学者の心からの協力をのぞむものである。

## 特別講演 II Review Lecture II

**Genes, Enzymes, and Hypoxia. William J. Schull** (Professor of Medical Genetics, University of Texas Health Science Center at Houston)

Some ten million or more persons in South America reside at altitudes which would prompt some evidence of physiologic distress in most individuals indigenous to areas with sea level or near sea level partial oxygen pressures, yet the high altitude native seems to experience no difficulty. But has Andean man himself adapted? Has his genetic makeup been systematically altered as a consequence of the rigors of this environment? If so, how is one to demonstrate this fact?

This presentation will examine four lines of biochemical evidence pertinent of this issue, namely, (a) the frequency and fate of abnormal variants of hemoglobin, (b) the frequency and fate of deficiencies of glycolytic enzymes, (c) the frequency and fate of rare isozymic variants, and finally, (d) altitude related changes in the frequencies of the common alleles at polymorphic loci.