


先行オーガナイザー

A

染色体とDNAと遺伝子の違い
 配偶子 (精子と卵子) の産生メカニズムの違い

 さらに調べてみよう

先天異常とは、生まれつきの異常のこと
 染色体異常症と遺伝子異常症
 染色体異常症は遺伝疾患ではない
 ダウン症候群 21番染色体のトリソミー 47, XX(XY), +21
 母親の年齢が高くなると発症率が増加する
 多遺伝子の異常による先天異常 口唇・口蓋裂、先天性心疾患
 単一遺伝子異常による先天異常


B

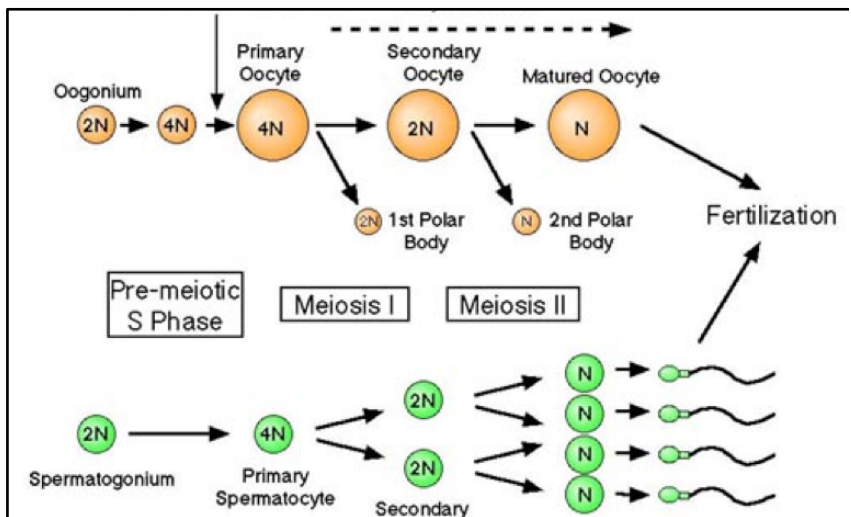
常染色体顕性 (優性) 遺伝 レックリングハウゼン病
 常染色体潜性 (劣性) 遺伝 フェニルケトン尿症など
 X染色体連鎖性潜性 (劣性) 遺伝 (伴性潜性遺伝)
 X染色体連鎖性潜性遺伝病の患者のほとんどは男性
 血友病、デュシャンヌ型筋ジストロフィーなど
 環境要因による先天異常
 放射線
 薬品・環境化学物質 (タバコ、アルコール、サリドマイド)
 感染症 (TORCH症候群)
 母体の代謝異常 (糖尿病など)

C

38 遺伝とは

遺伝情報 常染色体と性染色体 減数分裂のしくみ 配偶子とは精子と卵子のこと
 *染色体とDNAと遺伝子の違いを説明できるか?

ヒトの減数分裂
 精子と卵子の産生 極体
 精子と卵子の産生違い
 しらべてみよう
 卵子の減数分裂の際には
 極体 Polar bodyが出現
 第一極体は排卵後に出現、
 第二極体は精子が侵入後



D

39 形質の遺伝

ABO血液型 表現型と遺伝子型

遺伝子の変異は、子孫に伝わるのか?

遺伝子の顕性 (優性) と

*潜性 (劣性) とは、どういうことか



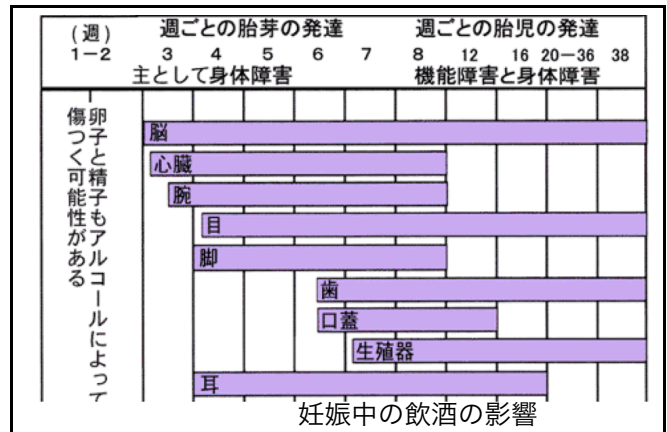
41 先天異常とは

- A** うまれつきの異常 遺伝子や染色体の異常が正確に解明されたものは少ない
 異常とは、形態的・機能的に異常と容易に判断されるもの 形態的異常を奇形とよぶ
 親から子どもに遺伝するもの 環境因子が母体を介して影響したもの
 先天異常は、必ず遺伝したもののばかりではない

41 先天異常の原因

器官形成期に催奇形因子が作用
 ほとんどは原因不明 (60~70%)
 遺伝要因
 環境要因

複合的 感染症TORCH症候群
 放射線や化学物質
 母親の代謝異常など



B

42 先天異常の分類

要因による分類と、種類による分類
 遺伝要因による先天異常

染色体の異常によるもの 常染色体の数の異常 性染色体の数の異常
 遺伝子の異常によるもの 遺伝様式から分類

43 先天異常の種類

外形的奇形と内臓奇形 合併することも多い

染色体異常症

顕微鏡で検出できる染色体の数の異常や構造の異常

*多くが遺伝性疾患ではないことに注意

C

染色体モザイク

同一個体の中で、異なる染色体数をもつ

受精後、細胞分裂の中で、染色体不分離などをきたした

染色体の構造異常

欠失、挿入、重複、逆位、相互転座、イソ染色体、環状染色体など

5番短腕欠失症候群

猫鳴き症候群 (Cat-cry syndrome)

46,XY(XX),5p-

甲高く、か細い鳴き声、精神発達遅滞、小頭症、眼間開離、小下顎症

生命予後良好

44 ダウン症候群

21番染色体のトリソミー 47,XX(XY),+21

出生後、ある程度成長できるヒトの唯一のトリソミー

特徴的な外表奇形 (短頭、扁平な顔、目がつりあがる など)

精神発達遅滞や内臓の合併奇形もある

白血病の発症が多いことも報告されている

D

染色体異常は、先天異常であるが、遺伝性疾患ではない



母親の年齢との関係 母体年齢とダウン症候群発症率
 しらべてみよう 父親の年齢はほとんど影響なし

45 クラインフェルター症候群

X染色体が2本以上 47,XXY

XXY症候群とも Y染色体をもつ

生殖器は男性型

精巣低形成、無精子症

思春期まで気づかれないことも多い

45 ターナー症候群

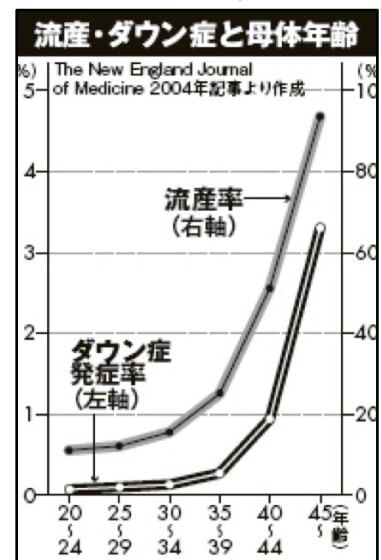
X染色体のモノソミー 45,XO

生殖器は女性型

卵巣機能不全、無月経、低成長

知的障害はない

ヒトの唯一のモノソミー



ページ 遺伝子異常による先天異常

A 46 単一の遺伝子の異常によるものと、複数の遺伝子の異常によるものがある
単一遺伝子異常による先天異常 遺伝形式は、家系図から鑑別できる

遺伝子異常疾患を遺伝様式の違いから「染色体」という単語を用いて分類

常染色体顕性 (優性) 遺伝 常染色体潜性 (劣性) 遺伝
X染色体連鎖性潜性 (劣性) 遺伝 (伴性潜性遺伝)

常染色体遺伝 *発症には、異常遺伝子の浸透力も関係

レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 1 型) 常染色体顕性 (優性) 遺伝

身体の様々な器官に神経線維腫などの異常 17番染色体の遺伝子に異常


フェニルケトン尿症 常染色体潜性 (劣性) 遺伝 両親がともに保因者

血中や脳にフェニルアラニンが蓄積、知能障害 早期発見、早期対応で障害回避できる

47 新生児マス・スクリーニング フェニルケトン尿症 メープルシロップ尿症

B 新生児の足底の血液 ホモシスチン尿症 ガラクトース血症

る紙に染ませて郵送 先天性副腎皮質過形成 先天性甲状腺機能異常症 (クレチン症)

 新生児マス・スクリーニングについて、しらべてみよう

49 X染色体連鎖性潜性 (劣性) 遺伝 (伴性潜性遺伝)


X染色体に異常な遺伝子 発現は潜性なので、患者のほとんどは男性

血友病 Hemophilia 凝固因子の遺伝子の異常のため、凝固因子が産生できず、出血傾向をきたす

血友病A: 第VIII因子 血友病B: 第IX因子 男児出生5000~1万人に1人。AはBの約5倍

筋ジストロフィー 遺伝性 骨格筋がジストロフィー変化

デュシェンヌ型筋ジストロフィー X染色体短腕に存在するジストロフィン遺伝子の欠損

 筋ジストロフィーについて、しらべてみよう (治療法、ベッカー型など)

C X染色体連鎖性顕性 (優性) 遺伝 かなり少ない

レット症候群 患者のほとんどは女児 男児の場合、流産するため

非メンデル遺伝病 ミトコンドリア遺伝病、ゲノム刷り込みなど

多遺伝子の異常による先天異常 口唇・口蓋裂、先天性心疾患など

複数の因子 (多遺伝子だけでなく、環境因子も) が発症に総合的に影響している

49 環境要因による先天異常

放射線 薬品・環境化学物質 (タバコ、アルコールなど)

感染症 (TORCH症候群) 母体の代謝異常 (糖尿病など)


小頭症 無脳症


D 50 サリドマイド 催眠鎮静薬などとして広く使われた薬剤 妊婦が服用すると胎児に影響

TORCH症候群 妊婦が感染すると、胎児に先天異常をきたす感染症、病原体のリスト

Toxoplasmosis
Other (B型肝炎、コクサッキー、EB、水痘・带状疱疹などのウイルス、梅毒など)
Rubella
Cytomegalovirus
Herpes simplex virus

*先天性HIV感染症などとは異なり、胎児に先天異常をきたすこと、が共通項の感染症群

 TORCH症候群について、しらべてみよう

 器官形成期について、しらべてみよう