

氏名	山下純英
授与した学位	博士
専攻分野の名称	医学
学位授与番号	博甲第 2588号
学位授与の日付	平成15年3月31日
学位授与の要件	医学研究科内科系小児科学専攻 (学位規則第4条第1項該当)
学位論文題目	均衡型転座保因者夫婦における染色体不均衡児出産のリスクの検討
論文審査委員	教授 清水 憲二 教授 吉良 尚平 教授 佐々木 順造

#### 学位論文内容の要旨

過去 21 年間に経験した、均衡型転座保因者夫婦 55 症例の転座切断点と染色体不均衡児出産のリスクについて検討した。常染色体相互転座の保因者夫婦における出生前診断では、38 妊娠中 22 妊娠 (31.6%) と高率に不均衡型転座を認めた。ロバートソン転座では、9 妊娠中 1 妊娠も認めなかった。観察された再発率は 11.7% と従来の報告と同様の値であった。染色体不均衡児の診断既往の有無と、Percentage of haploid autosome length (%HAL) に有意差は認めなかった。Stengel-Rutkowski らの経験的再発率は、染色体不均衡児の生児を得るリスクを高い群、低い群に判別でき、遺伝カウンセリングにおいて、次子の再発率の推定に有用と考えられた。転座保因者においては、特に前児異常の既往のある症例では、各々の症例に応じた遺伝カウンセリングと、出生前診断および胎児超音波検査などによる注意深い妊娠中のフォローが必要である。

#### 論文審査結果の要旨

本研究は均衡型染色体転座保因者夫婦 55 症例の転座切断点と染色体不均衡児出産のリスクについて検討したものである。常染色体相互転座の保因者夫婦における出生前診断では、38 妊娠中 12 妊娠 (31.6%) と高率に不均衡型転座を認めたが、ロバートソン転座症例では 9 妊娠中 1 例も認めなかった。観察された再発率は 11.7% と従来の報告と同様の値であった。また、転座切断点と染色体不均衡児出産のリスクとの関連を %HAL 法で解析したが、有意差は認められなかった。これらのデータを Stengel-Rutkowski らの経験的再発率計算法で処理したところ、染色体不均衡児の生児を得るリスクを高い群、低い群に判別でき、遺伝カウンセリングにおいて、次子の再発率の推定に有用と考えられた。

以上のように、本研究は染色体転座保因者夫婦の染色体不均衡児の生児を得るリスクを詳細に検討し、特に前児に異常を認めた場合の妊娠中フォローの重要性を指摘したもので、意義ある研究成果と認めた。

よって、本研究者は博士 (医学) の学位を得る資格があると認める。