

表1 染色体検査で検出される染色体異常症と主な核型

	染色体異常症	主な核型	頻度
常染色体トリソミー	21トリソミー(Down)症候群(図1) 18トリソミー(Edwards)症候群 13トリソミー(Patau)症候群	47,XX or XY,+21 47,XX or XY,+18 47,XX or XY,+13	約1/1,000 約1/6,000 約1/10,000
常染色体部分モノソミー・トリソミー	4p-(Wolf)症候群 5p-(cat cry)症候群 9p-症候群 9p部分トリソミー症候群 18p-症候群 18q部分トリソミー症候群	46,XX or XY,del(4)(p16) 46,XX or XY,del(5)(p14) 46,XX or XY,del(9)(p22) 46,XX or XY,dup(9)(p11p24) 46,XX or XY,del(18)(p11) 46,XX or XY,dup(18)(q21q23)	約1/50,000 約1/45,000 稀 稀 稀 稀
性染色体異常	ターナー(Xモノソミー)症候群 クラインフェルター(XXY)症候群(図2) XYY症候群 トリプルX(XXX)症候群	45,X* 46,X,i(Xq)* 46,X,Xp-* 47,XXY* 47,XYY 47,XXX*	女兒の約1/2,500 男児の約1/900 男児の約1/1,000 約1/1,000
過剰マーカー染色体	12pテトラソミー(Pallister-Killian)症候群 18pテトラソミー症候群	47,XX or XY,+i(12)(p10)** 47,XX or XY,+i(18)(p10)	稀 稀

*正常核型とのモザイクも多く認められる

**モザイクで認められる。末梢血では検出できない場合もあり、皮膚線維芽細胞等で解析される



図1 21トリソミー(47,XY,+21)



図2 クラインフェルター症候群(47,XXY)

えられるが、稀に親が低頻度モザイクである場合がある。転座型では親が均衡型保因者である可能性がある。トリソミーは親の配偶子形成過程において成熟分裂期の染色体不分離によって生じ、出生頻度は母年齢に依存する。

2. 常染色体部分モノソミー、部分トリソミー

染色体構造異常は均衡型と不均衡型に分けられ

る。均衡型は染色体の過不足を伴わないため、原則として表現型は正常であるが、不均衡型は過不足を伴うため、部分モノソミーや部分トリソミーあるいは両方を有し、異常領域によりさまざまな染色体異常症を引き起こす。不均衡型構造異常は両親のどちらかに均衡型転座がありそれが不均衡に伝わる場合と、両親に染色体異常はなく親の配偶子形成過程での偶発的な新規の染色体異常により生ずる場合がある。