

～ 先天異常の病態 ～

遺伝子・染色体・発生

遺伝子

遺伝子は染色体上に記載されたタンパク質を作り出すための遺伝情報の単位である。アデニン (A), チミン (T), シトシン (C), グアニン (G) といった塩基が**デオキシリボ核酸 (DNA)** を構成している。A, T, C, G といった塩基は 3 個 1 組となって 1 つのアミノ酸をコードしている。

タンパク質は**アミノ酸**の集まりで、生物の身体を構成する主たる成分の 1 つである。生物がタンパク質を作るステップは以下である。

染色体上にあるタンパク質をコードした遺伝子の DNA から RNA を転写する。

転写された RNA から**アミノ酸**を翻訳する。

翻訳された**アミノ酸**のポリペプチド鎖から**タンパク質**を作り出す。

このように作成されたタンパク質に色々な修飾が加わって、身体の構成成分となる。したがって、この遺伝子情報 (塩基配列) に異常を来たすと、正常なタンパク質を作り出す事ができず、疾患の原因となる。

染色体

染色体は遺伝子の集まりであるが、遺伝子のみで構成されているわけではなく、意味のない多くの塩基配列を有している。**人間の染色体数は 46 本 (44+XY or 44+XX)** で、22 対 (44 本) の**常染色体**と 1 対 (2 本) の**性染色体** (XY or XX) よりなっている。染色体が対になっているのは、父方と母方に由来する 23 本の染色体が対となって 46 本になっているからである。性染色体には X と Y があり、**男性は XY を女性は XX の性染色体**を有している。

発生

人間は、父方からの**精子 (22+Y or 22+X)** が母方からの**卵 (22+X)** に受精することにより発生が始まる。受精卵 (44+XY or 44+XX) は受精卵期 (受精 ~ 2 週末), **胎芽期 (3 ~ 8 週末)**, **胎児期 (9 週 ~ 40 週末)** を経て新生児 (出生 ~ 4 週) となって出産される。この様にして、父方と母方の遺伝情報が児に受け継がれるのである。

先天性異常の分類

遺伝子病（分子病）

遺伝子の異常によって生じる病気。

配偶子病

染色体の異常によって生じる病気。

胎芽病

胎芽期に、放射線、薬剤、ウイルスなどの外的因子により、胎芽の器官形成に異常（奇形）を生じる病気。

胎児病

胎児期すなわち器官形成の後に、母体から胎児に有害な因子が入り込む事で生じる病気。

奇形

奇形の種類

奇形には、発育過程が抑制されたために生じる**発育抑制**、正常より形成される器官の数が多くなる**過剰形成**、左右対称性に形成される器官が正中で融合することができないために生じる**癒合不全**、臓器の**位置異常**、性と性器の形が一致しない**生殖器の異常**などがある。

奇形の原因

奇形の原因には、圧力、放射線などによる**物理的要因**、薬剤、ホルモンなどによる**化学的要因**、風疹ウイルス、トキソプラズマなどの感染による**生物学的要因**、染色体異常、遺伝子異常による**遺伝的要因**がある。

遺伝子病

常染色体優性遺伝病

常染色体上にある遺伝子の異常によって起こり、次世代に受け継がれ必ず発症する。ハンチントン舞踏病、レックリングハウゼン病、マルファン症候群、家族性大腸ポリポーシスなどがこれにあたる。

常染色体劣性遺伝病

常染色体上にある遺伝子の異常によって起こり、次世代に受け継がれるが、父方、母方から受け継がれた遺伝子の両方に異常がある場合のみ発症する。フェニルケトン尿症、楓シロップ尿症、先天性筋ジストロフィーなどがこれにあたる。

伴性遺伝病

性染色体上にある遺伝子の異常によって起こり、次世代に受け継がれる。特徴的な遺伝形式を示し、血友病の場合、女性は遺伝子異常を有しても発症せず、遺伝子異常を有した男性のみが発症する。その他、デュシェンヌ型筋ジストロフィーなどがこれにあたる。

配偶子病

ダウン症候群

ダウン症候群は、21番染色体が1つ多い(21トリソミー)が原因の配偶子病で、35歳以上の高齢出産例に多い。扁平な顔貌、巨舌、知能障害が特徴である。

ターナー症候群

女性の性染色体Xが1つ欠損した(X0)疾患で、外見は女性で、身長が低く、性腺の無形成や形成不全がある。

クラインフェルター症候群

男性の染色体にX染色体が増えた(XXY)疾患で、生殖器は萎縮し、生殖は不可能である。女性的な体型で、四肢が異常に長い。