

# 平成27年度愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所 県民講座

—人を診てヒトを観る—  
染色体の異常から発達の遅れをさぐる



平成 28 年 2 月 6 日 (土)

愛知県心身障害者コロニー  
発達障害研究所



# プログラム

13:35 開会の辞

発達障害研究所 所長 細川 昌則

講演 I

13:40 「染色体の異常についての基礎知識」

愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所

遺伝学部 研究員 福士 大輔

講演 II

14:25 「染色体疾患を考える」

—検査の進歩と新たに分かってきたこと—

愛知県心身障害者コロニー 中央病院

小児内科 医長 稲葉 美枝

休憩（15分）

講演 III

15:25 「染色体異常と小児外科疾患について」

愛知県心身障害者コロニー 中央病院

小児外科 医長 田中 修一

16:10 質疑応答

16:30 閉会の辞

発達障害研究所 副所長 若松 延昭

# 発達障害研究所県民講座講演要旨

## 講演 I 「染色体の異常についての基礎知識」

福士 大輔

愛知県心身障害者コロニー 発達障害研究所 遺伝学部 研究員

---

心身の発達の障害には原因不明の病気が多く存在し、その多くは染色体や遺伝子に生じる何らかの異常が原因と考えられています。普段は細胞の核の中にある遺伝子(DNA)は、細胞が分裂する時にはタンパク質と一緒に凝集して染色体を形成し、2つの細胞へ分配されます。このように、染色体は遺伝情報を次の世代に伝える重要な役割を果たします。

心身の発達の障害の原因を解明するために、私たちはまず染色体の数や形に異常がないかどうかに着目します。ヒトの染色体数は46本(両親から23本ずつもらうので23対)で、23対の染色体はそれぞれ固有のしま模様(バンド)を持ちます。このバンドは、Gバンドという方法で見ることができ、顕微鏡を使って染色体の数や形の異常について調べます。もしこの方法で異常が見られない場合は、遺伝子レベルでのより微細な異常、すなわち染色体のバンドのごく一部が欠ける、あるいは増えるような異常について、遺伝子を蛍光物質で染めるFISHやアレイCGHという方法で調べます。

本講演では、染色体の構造や染色体に見られる異常とその検出法についてなるべくわかりやすく解説し、染色体の異常と心身の発達の障害との関連を理解するための基本的な知識について紹介したいと思います。

### 講師略歴

1996年 弘前大学理学部 卒業

1998年 弘前大学大学院理学研究科修士課程 修了

2001年 岩手大学大学院連合農学研究科博士課程 修了後

独立行政法人・食品総合研究所、新潟大学大学院医歯学総合研究科、

埼玉県立がんセンター臨床腫瘍研究所でポスドクや任期付研究員として勤務

2007年より現職

## 講演Ⅱ 「染色体疾患を考える」

### ー検査の進歩と新たに分かってきたことー

稲葉 美枝

愛知県心身障害者コロニー 中央病院 小児内科 医長

---

発達の遅れがなぜ起こったか、それを知りたいというニーズは年々増してきていると感じます。その要因の一つには、遺伝学的検査が徐々に身近なものになってきているからではないでしょうか？

知的障害の約6割に染色体や遺伝子などの遺伝学的な要因があると言われています。1956年にヒト染色体数が確定され、1959年に染色体検査でダウン症候群の原因が同定されて以降、知的障害や様々な奇形症候群の遺伝学的原因が明らかにされてきました。この60年間で遺伝学的検査は、飛躍的に進歩し先天奇形症候群の原因が徐々に同定されてきています。経時的な流れの中で現在までに明らかにされてきた疾患について実例を挙げながら概説します。

また、発達の遅れのあるお子さんの診断、健康管理、療育、ご家族の疾患理解につながる取り組みなど、愛知県心身障害者コロニー中央病院で行っている診療についてもご紹介します。

#### 講師略歴

1999年 京都府立医科大学医学部 卒業

京都府立医科大学附属病院、国立舞鶴病院、津島市民病院、名古屋記念病院などで小児科医師として勤務。

2015年から現職

## 講演Ⅲ 「染色体異常と小児外科疾患について」

田中 修一

愛知県心身障害者コロニー 中央病院 小児外科 医長

---

ヒトを含むあらゆる生物は染色体を設計図として形作られます。染色体の異常は、卵から個体への分化・発達の過程で生体に重大な影響をおよぼします。実際、15～20%はあるという流産の原因の多くは染色体異常であり、生まれてくることのできた赤ちゃんのうち染色体異常を持つ割合は1%弱です。わたしたち小児外科の仕事は、染色体異常による様々な症状のうち、心臓を除く胸部や腹部内臓の先天奇形を手術で治すことです。治療にあたっては基本的に染色体異常の有無での違いはもうけていません。今回は、ダウン症や18トリソミーといった頻度の高い染色体異常に合併することの多い、消化管奇形(疾患)・横隔膜ヘルニア・腹壁異常などについてご説明します。これらの病気は手術をすれば終わりというものではなく、むしろ手術後のフォローアップが大切です。染色体異常の患者さんのその後の管理での問題点などについてお話します。最後に、手術後の長期フォローの中で、染色体異常の診断を手がかりにして、愛知県コロニーにおいてヒルシュスプルング病の新たな原因遺伝子の発見につながったのでご紹介します。

### 講師略歴

1993年 京都府立医科大学卒業

1993年 京都府立医科大学 小児外科 入局

1995年 愛知県コロニー 小児外科で研修医

1996年 兵庫県 国立療養所青野ヶ原病院 外科 勤務

1997年 愛知県コロニー小児外科 勤務

<メ モ>

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....