

D. 有機酸・脂肪酸代謝異常症の遺伝の知識

①病気と遺伝

ほとんどの有機酸・脂肪酸代謝異常症は、ある一つの酵素の働き（活性）が生まれつき低下しているために起こります。酵素の設計図が遺伝子です。遺伝子は染色体の上にあります。染色体は性別に関係する性染色体とそれ以外の常染色体からなります。染色体は2本で一組になっており、それぞれ両親から1本ずつ受け継ぎます。

②保因者とは

有機酸・脂肪酸代謝異常症の患児がいる家系の典型的な遺伝の様式を図5に示します。この図では病気の原因になる遺伝子を正常、変異1、変異2と表わしています。変異を持つ遺伝子から作られる酵素は活性が低下します。父親と母親では2つ持つ遺伝子のうち片方には変異がありますが、もう一方は正常で、このような組み合わせを保因者と言います。

③常染色体劣性遺伝

この両親から生まれる子どもの遺伝子の組み合わせは4通りあります。図5に示した様に子1は正常、子2と3は両親と同じ保因者です。子4の場合は、両方とも変異を持った遺伝子を受け継ぎ、活性を持たない酵素が作られるので患児となります。この両親から患児が生まれる確率は1/4で、常染色体劣性遺伝といいます。

④ヒトは皆何らかの遺伝病の保因者です

ヒトの体には必要な遺伝子が2万以上もあると言われていています。誰でも必ず5～10の遺伝子に変異をもっているといわれ、人類は全員何らかの遺伝病の保因者と考えられています。保因者自身は病気にならないので、そのことに気がつかないだけです。遺伝病は決して珍しいものではなく、身近な病気とすることができます。

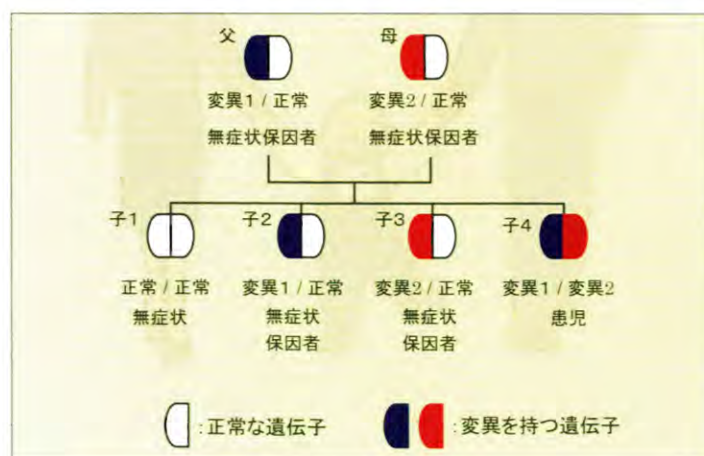


図5：常染色体劣性遺伝病の典型的な家系図

説明は本文参照。