



## 血液の遺伝形質に基づく双生児の卵性診断

メタデータ	言語: Japanese 出版者: 公開日: 2013-08-27 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 南方, かよ子, 浅野, 稔 メールアドレス: 所属:
URL	<a href="http://hdl.handle.net/10271/1771">http://hdl.handle.net/10271/1771</a>

## 80

## 血液の遺伝形質に基づく双生児の卵性診断

南方かよ子、浅野 稔(浜松医大)

血液の遺伝形質に基づく双生児の卵性診断において、双生児の表現型に不一致がみられる場合は、二卵性と結論されるが、すべての形質が一致している場合には、その卵性は確率によって判断される。この一卵性確率の計算式は、個々の血液型システムにおいて、遺伝子頻度の代数式によってあらわされているが、それらの式は各システムの遺伝形式に従って変わり、その計算はかなり繁雑である。そこで我々は、すべての血液型に共通して適用できるコンピュータープログラムを作成した。更に、それらの結果に基づき、種々のシステムの組合せの場合の一卵性確率の分布を計算し、一卵性確率についての統計的検討を行った。

ある形質が一卵性双生児に見出される頻度をM、二卵性双生児の二人共に見出される頻度をDとするとき、その集団の中で一致した形質をもつある一組の双生児が一卵性である確率は次式であらわされる。

$Pr(MZ) = 1 / (1 + qD/M)$   $q$  : 事前確率  $D/M$  は各システムの各表現型ごとに計算される量で、表1にはRh式におけるM, D, D/Mを計算した結果を示す。個々のD/Mは各々の卵性診断の場合に必要な値であるが、システム全体としての鑑定効率等を検討する場合にはD/Mの分布が必要となる。そこで我々はコンピューターを用いて種々の場合のlog D/Mの分布を作成し、検討した。図1には、ABO, MNSS, Rh, P, Duffy, Kiddの6システムを用いた場合におけるシミュレーションによる $10^4$ の一卵性及び二卵性双生児について、log D/Mの分布を計算した結果を示す。ただし、二卵性の場合、形質の不一致なものは二卵性と決定され、このグラフから除かれている。この二卵性双生児が二卵性であると決定される割合は discordance rate といわれ重要な量である。一卵性双生児の頻度は白い棒グラフで、二卵性的それは黒い棒グラフであらわされている。また(1)は双生児のみ、(2)は双生児と片親、(3)は双生児と両親の形質を各々考慮した場合のlog D/Mの分布である。D  $\leq$  Mであるために、log D/Mは負と0の値のみをとり、paternityの場合のような正の値はとらない。また、分布はシステムの数が少ないと非対称で不連続であるが、システムの数が増加すると対称な正規分布に近似していく。二卵性双生児が異なる形質を示す割合 ( discordance rate ) は父母の形質が既知か否かに依存せず、(1)

～(3)の場合、同じ値である。これに反し、一卵性確率の値は、父母の形質の情報の有無により影響を受け、図1にみられるように、父母の形質が既知の場合の方が、一卵性のlog D/Mの分布の中心aと二卵性のlog D/Mの分布の中心bとの分離が大きい。したがって可能であるならば、双生児の両親の形質も検査した方が、卵性診断の信頼度が高まることが示された。

表1 Rhシステムにおける一卵性及び二卵性双生児の出現頻度とその比

	M	D	s = D/M
ccdee	0.001356	0.000376	0.269050
ccDee	0.001352	0.000275	0.266441
ccdEe	0.001420	0.000624	0.26109
ccDEE	0.001162	0.000213	0.26666
ccDEE	0.001353	0.000446	0.41242
ccDEe	0.026175	0.000772	0.235142
Ccdee	0.000464	0.000111	0.261016
CcDee	0.001454	0.002479	0.441044
CcdEe	0.000449	0.000117	0.255796
CcdEE	0.000639	0.000016	0.263310
CcDEe	0.001892	0.000371	0.562267
CcDDE	0.001160	0.000379	0.321222
CCdee	0.000456	0.000010	0.233105
CCDee	0.001452	0.000113	0.261524
CCdEe	0.001175	0.000146	0.415373
CCDEE	0.000634	0.000001	0.256764
CCdEE	0.000607	0.000002	0.251702
CCdDE	0.000600	0.000000	0.250366

図1 6システムを用いた場合における双生児の log D/M の分布

