HamaMed-Repository
浜松医科大学学術機関リポジトリ
浜松医科大学
Hamamatsu University School of Medicine

血縁者からの血液型の推定による親子鑑定　エッセンメラーの父権肯定確率の検討を含めて

メタデータ	言語: Japanese 出版者: 日本法医学会 公開日: 2013-08-27 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 浅野, 稔 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10271/1803

特別講演

血縁者からの血液型の推定による親子鑑定
エッセンメラーの父権肯定確率の検討を含めて

浅野稔（浜松医大）

1．はじめに

Essen-Möllerは父子関係有無の判定に、確率的概念を導入した。即ちある遺伝標識が、真の父子の間で出現する頻度をXとし、真の父子でない任意の組合せによる同じ標識を共有する頻度をYとすると、ある父と擬せられる男(擬父)と子の間にて、もし同じ標識をもつならば、擬父が子の真の父とみなされる確率はX/(x+Y) とした、これが有名なEssen-Möllerの父権肯定確率(EMV)といわれるものである。しかしそれが実際に応用されるようになったのは、遺伝標識の出現頻度が、遺伝子頻度から計算される血液型においてである。

周知のように、血液型を用いる場合、EMV式のXはある母と子の型の組合せにて、真の父が擬父の型をもつ頻度であり

X = 父母子結合の確率／母子結合の確率

Yはその地域集団のなかで、擬父の型の一般出現頻度である。

ここである血液型システムにおける父、母、子の型をF、M、C で表わし、[ ]はその型の一般出現頻度、あるいは種々の結合確率を表すものとする。例えば[F] はFの一般出現頻度、[F,M,C] は父母子の型の結合確率、[M,C] は母と子の型の結合確率を表す。すると

$$X = \frac{[F,M,C]}{[M,C]} \qquad Y = [F]$$

$$EMV = \frac{X}{X+Y} = 1 \Big/ \left(1 + \frac{Y}{X}\right)$$

$$= 1 \Big/ \left(1 + \frac{[F][M,C]}{[F,M,C]}\right)$$

となる。

2．小松による父権肯定確率の算出

一方日本では1939年古畑門下の小松はEssen-Möllerとは別の観点から父権肯定の確率を算出した。母と擬父の血液型の組合せから、その型の子の生まれる確率をPx、母と一般集団のなかの血液型の不特定な任意の男との組合せからその型の子の生まれる確率をPyとするとBayesの定理にもとずき擬父が父とみなされる確率Wは次の如くとなる。

$$W = \frac{Px}{Px + Py}$$

また

$$Px = \frac{[F,M,C]}{[F][M]} \qquad Py = \frac{[M,C]}{[C]}$$

であるので

$$W = \frac{[F,M,C]}{[F][M]} \Big/ \left(\frac{[F,M,C]}{[F][M]} + \frac{[M,C]}{[M]}\right)$$

$$= 1 \Big/ \left(1 + \frac{[F][M,C]}{[F,M,C]}\right) = 1 \Big/ \left(1 + \frac{Y}{X}\right)$$

即ちＥＭＶと同値となり Py/Px = Y/Xの関係が成立する。

さて小松の方式は次のように説明される。one man case を two men caseの場合と同様に考え、擬父を第１の男とし、一般集団のなかの型の不特定の任意の男を第２の男とする。そして母がその子を妊娠する頃両者が同じように母と関係したとすると第１の男、即ち擬父が真の父とみなされる確率がＥＭＶとなる。従来ＥＭＶには１／(１＋ＱＹ／Ｘ) のＱという事前確率的要素が考慮されたが、それは意味のないこととなる。また次に述べる当事者が死亡している場合、その血縁者からの血液型の推定によるＥＭＶの算出には、小松の算出方法に準ずるのが理解し易い。

3．当事者が死亡している場合の血液型による父子関係の判定

近年親子鑑定において、認知を請求されている男が既に死亡しているというような当事者がいない事案が増加している。我々はそのような場合、種々の組合せの血縁者の血液型から、死亡者の血液型の遺伝子型を確率的に推定し、ＥＭＶに相当する一般的数式を小松の方法に準拠して次のような手順で求めることを案出した。

１）死亡者の血縁者からの血液型（遺伝子型）の推定

種々の血縁者との結合確率を夫々の血液型の一般出現頻度と基本的な父母子結合の確率から次の式によって導かれる。

i)父母とk人の子との結合確率（k人の子の血液型をC1,C2,..,Ck,父の表現型を構成している遺伝子型をGe-F1,Ge-F2,...,Ge-Ff 母のそれをGe-M1,Ge-M2,...,Ge-Mmとする。）

$$[F,M,C1,C2,..,Ck]=\sum_{i=1}^{f}\sum_{t=1}^{m}[Ge\text{-}Fi][Ge\text{-}Mt]\times\prod_{j=1}^{k}\frac{[Ge\text{-}Fi,Ge\text{-}Mt,Cj]}{[Ge\text{-}Fi][Ge\text{-}Mt]} \quad ...(1)$$

ii)母あるいは父とk人の子との結合確率

$$[M,C1,C2,..,Ck]=\sum_{F=1}^{n}[F,M,C1,C2,..,Ck] \quad ...(2)$$

$$[F,C1,C2,..,Ck]=\sum_{M=1}^{n}[F,M,C1,C2,..,Ck] \quad ...(3)$$

iii)k人の子（兄弟）の結合確率

$$[C1,C2,..,Ck]=\sum_{M=1}^{n}[M,C1,C2,..,Ck] \quad ...(4)$$

$$[C1,C2,..,Ck]=\sum_{F=1}^{n}[F,C1,C2,..,Ck] \quad ...(5)$$

ただしii) およびiii)におけるnは、その血液型システムの血液型の数を表わし、それを1,2,...,nに対応させる。死亡者とその両親、兄弟、配偶者、子の範囲内の血縁者との結合は、以上のいずれかを用いて表現され、その結合確率が求められる。たとえば、死亡した男に妻とk人の子がいるとするとき、死亡した男を父に、妻を母に対応させ、男の遺伝子型をGe-iとすると、妻とk人の子の結合確率は(1)式によって[Ge-i,C1,C2,.,Ck]となる。従ってその男の遺伝子型がGe-iである確率をπiとすると

$$\pi i=\frac{[Ge\text{-}i,M,C1,C2,.,Ck]}{\sum_{j=1}^{n}[Ge\text{-}j,M,C1,C2,.,Ck]}=\frac{[Ge\text{-}i,M,C1,C2,.,Ck]}{[M,C1,C2,...,Ck]} \quad ...(6)$$

また、もし母と兄弟k人がいるとすれば、死亡した男を兄弟k人とともにもう１人の子として対応させ、男の遺伝子型をGe-iとすると、母および兄弟k人との結合確率は(2)式によって[M,C1,C2,...,Ge-i] となる。従って同様に

$$\pi i=\frac{[M,C1,C2,.,Ck,Ge\text{-}i]}{\sum_{j=1}^{n}[M,C1,C2,.,Ck,Ge\text{-}j]} \quad ...(7)$$

両親と兄弟k人がいるとすれば

$$\pi i=\frac{[F,M,C1,C2,.,Ck,Ge\text{-}i]}{\sum_{j=1}^{n}[F,M,C1,C2,.,Ck,Ge\text{-}j]}=\frac{[F,M,C1,C2,.,Ck][F,M,,Ge\text{-}i]}{[F,M,C1,C2,.,Ck]\sum_{j=1}^{n}[F,M,Ge\text{-}j]}$$

$$=\frac{[F,M,Ge\text{-}i]}{\sum_{j=1}^{n}[F,M,Ge\text{-}j]} \quad ...(8)$$

となり、兄弟は推定に寄与しない。その他種々の血縁関係が考えられるが、一般的にはπiは次式で与えられる。

$$\pi i=\left(\begin{array}{l}\text{遺伝子型Ge-iの死亡者と}\\ \text{血縁者との結合確率}\end{array}\right)\Big/\sum_{j=1}^{n}(\text{同上}) \quad ...(9)$$

死亡者が２種以上の独立した血縁関係、たとえば、ａ、ｂという２種の血縁関係があるとき、夫々の関係においてGe-iをもつ確率をπia、πibとすると、その者がGe-iをもつ総合確率πiは次式で与えられる。

$$\pi i=\frac{\pi ia\times\pi ib}{\sum_{j=1}^{n}\pi ia\times\pi ib} \quad ...(10)$$

以上数式による算出方法を呈示した。実際には手計算では困難であるが、コンピューターを使用すれば容易に計算される。

２）父権肯定確率の計算式

小松の方式によってＥＭＶを算出するにはPx Pyを求める必要があるが、それには遺伝子型にまで展開した式を用いる。

男の遺伝子型がGe-iである確率をπi、母のそれがGe-jである確率をπjとし、次の三つのgroupにおけるPx、Pyの計算式を示す。それにより

ＥＭＶ＝Ｘ／(Ｘ＋Ｙ)＝1／(1＋Py/Px)

を計算する。

Group Ⅰ．男が死亡しているとき

母、子の血液型をそれぞれＭ、Ｃとする。

$$Px = \sum_{i=1}^{n} \pi i \frac{[Ge\text{-}i,M,C]}{[Ge\text{-}i][M]} \quad \ldots(11)$$

$$Py = \frac{[M,C]}{[M]} \quad \ldots(12)$$

Group II. 母が死亡しているとき
男、子の血液型をそれぞれF、Cとする。

$$Px = \sum_{j=1}^{n} \pi j \frac{[F,Ge\text{-}j,C]}{[F][Ge\text{-}j]} \quad \ldots(13)$$

$$Py = \sum_{j=1}^{n} \pi j \frac{[Ge\text{-}j,C]}{[Ge\text{-}j]} \quad \ldots(14)$$

特別な場合として、母に血縁者がいないときには、その母は一般集団における任意の１人とみなされ、それぞれの遺伝子型をもつ確率は、その一般出現頻度に相当する。即ち、

$\pi j = [Ge\text{-}j],\ 1 \leqq j \leqq n$

$$\frac{Py}{Px} = \frac{\sum_{j=1}^{n} [Ge\text{-}j][Ge\text{-}j,C]/[Ge\text{-}j]}{\sum_{j=1}^{n} [Ge\text{-}j][F,Ge\text{-}j,C]/[F][Ge\text{-}j]} = \frac{[C]}{[F,C]/[F]} = \frac{[F][C]}{[F,C]} \quad \ldots(15)$$

となり、母がいないときの父と子の間のＹ／Ｘと同一になる。

Group III.男および母の両者が死亡しているとき、子の血液型をＣとすると

$$Px = \sum_{i,j=1}^{n} \pi i \times \pi j \frac{[Ge\text{-}i,Ge\text{-}j,C]}{[Ge\text{-}i][Ge\text{-}j]} \quad \ldots(16)$$

$$Py = \sum_{j=1}^{n} \pi j \frac{[Ge\text{-}j,C]}{[Ge\text{-}j]} \quad \ldots(17)$$

４．Essen-Möllerの父権肯定確率についての検討

ＥＭＶはBayesの定理に基ずいているといわれているが、本当に正しく適用されているかについて検討する。小松の方法においてPxは母と一般集団のなかの血液型の不特定な任意の男との組合せから、その型の子の生まれる確率と定義した。血液型の不特定な男とはあ血液システムの型の種類をF1,F2,...,Fnとしその出現頻度を[F1],[F2],...,[Fn]とすると、各々の型をその一般出現頻度ｆに従ってもつ男ということになる。

それ故

$$Px = \frac{[F1,M,C]}{[F1][M]}[F1] + \frac{[F2,M,C]}{[F2][M]}[F2] + \ldots + \frac{[Fn,M,C]}{[Fn][M]}[Fn] = \frac{[M,C]}{[M]}$$

となる。Bayesの定理を適用する場合、ある特定の現象のおこるいくつかの原因は互いに排反的であり、かつどれか一つが真の原因であることが条件となる。しかるに擬父と血液型不特定の男とは、血液型Ｍなる母からＣなる子の生まれる原因となる型は必ずその１つにて共通となり互いに排反的ではありえない。従って父権肯定の確率において、小松の方式は厳密にBayesの定理が適用されているということはできない。

５．log(Y/X)の確率分布からの父子関係の判断

ＥＭＶは変数Ｙ／Ｘの関数であるので確率分布を正規分布に類似する形にするためlog(Y/X)に転換する。また利用する血液遺伝形質の種類は検査試薬が市販商品として入手できるもの、現在普通に行われている各種電気泳動のできることを前提として15種類選んだ。ある母子の型の組合せに対し、父母子結合確率によって抽出した男(true-father)と型の出現頻度に従って任意に選んだ男(non-father)のlog(Y/X)の確率分布を作成した。それによる父子関係の判断、ＥＭＶとの比較などについては講演で述べる。