

視覚障害児の先天素因に関する分析

谷村 裕・大川原 潔・藤田 千代

I はじめに

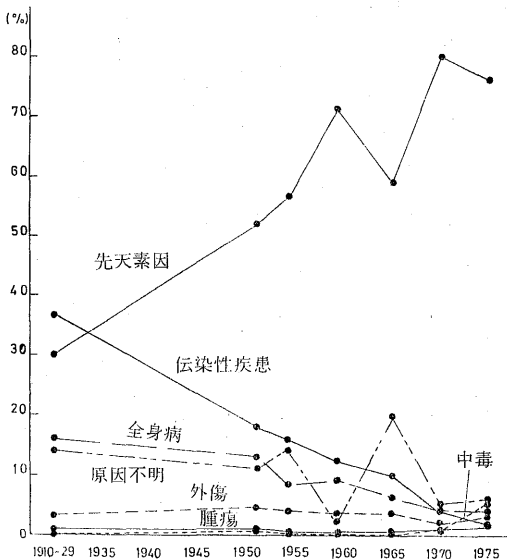
継続的に調査している視覚障害原因の年次変動過程で、最近の5ケ年では、中毒に急激な動態がみられており、未熟児網膜症児が4～9歳群で22%と著るしい増加を示し、今後の盲教育面で、重複障害問題などこれらについて十分考慮すべき事態になった事を先に報告した。

一方、長期間の変遷傾向では、障害原因の主体が先天素因に移ってきたことが示されており、1975年度の場合にも、全体の76.5%に及んだ。しかし、これは、実数の増加の結果ではなく、伝染性疾患の予防、治療と、全身病特に栄養不良の顕著な減少を反映した、Etiology 諸項の中の相対的な変動結果である(図1)。

先天素因の中には

- (1) 胎内環境によるもの
- (2) 遺伝素因と環境因の相乗作用によるもの

Fig. 1 Continual change of causes of visual handicap.



(3) もっぱら遺伝素因と認められるものが含まれている。

人間の形質で、遺伝子の作用が明らかなものは、数多く見いだされているが、代表的な眼疾患の中だけでも、Fall, Sorsby, Cuendet, Waardenburg 等によって報告されているものでも60種類以上にのぼっている。

その症状が固定したものに対しては、治療の手が及ばないものが大多数で、有効な予防対策も、事実上、積極的には行いえないものである。

しかし、今後の課題として、視覚障害児の出現を防止するためには、是非この問題ととり組んでいかねばならない。

そのためには、まず現在の実態を明らかにして、広範囲な人達の認識をたかめ、結婚相談と指導の体制を着実に充実させることが必要である。

今回の先天素因分析結果で、近親婚率の高さ、その危険性との関係が明らかに示された。

II 調査方法

1975年7月現在、わが国の盲学校76校に在学中の8,464名を対象に、視覚障害原因の調査を実施した。その中先天素因は6,578名で76.5%にあたった。

調査用紙への回答に不統一な点もあり、できる

表I 系統別分類表

群	人数	(1)血 関 係	(2)縦系 統 の 関 係	(3)横系 統 の 関 係
A	27	○	○	○
B	30	○	○	×
C	90	○	×	○
D	165	○	○	×
X	91	×	○	○
Y	144	×	○	×
Z	129	×	×	○
その他	1,197	×	×	×

表II 眼疾患の部位と型による分類

	先天	男 子								縦/横	先天	女 子								縦/横
		A	B	C	D	X	Y	Z	A			B	C	D	X	Y	Z			
(眼球全体)																				
牛 眼	109	1	1	5	15	2	6	6	47.6/52.4	55	1	2	4	6			3		60/40	
(奇形)																				
小 眼 球	175	1	1	1	18	5	12	11	61.3/48.7	150	2	2	2	14	8	6	5		72/28	
円錐角膜	6				4	1			100/0	1										
(屈折異常)																				
近 視	112	4	1	1	10	8	11	6	77.4/22.6	54			2	5	4	15	3		80/20	
遠 視	22				4		1	2	33.3/66.7	17	1		1			1	2		40/60	
そ の 他	16				3			1	0/100	9						2			100/0	
眼 球 癆	17				1	1	2	2	60/40	8				1		1			100/0	
白 子	41	1		3	9	2		7	23.1/76.9	27	2		3	3	1		3		33.3/66.7	
眼 球 振 盪	31			5	4		2	4	18.2/81.8	17			3	1	1	1	4		22.2/74.3	
そ の 他	4							1	0/100	4			1			1			50/50	
(角膜疾患)																				
角 膜 白 斑	14			2	1		1		33.3/66.7	14				1		1			100/0	
そ の 他	4				1		2		100/0	7		1				1	1		66.7/33.3	
(水晶体疾患)																				
白 内 障	186	1	4	2	15	24	25	8	84.4/15.6	16	1	1	7	7	9	20	4		73.8/26.2	
マルファンSyn.	4						1		100/0											
ハーラーマンSyn.										2						1			100/0	
葡萄膜疾患	6				1					5					1				100/0	
(網脈絡膜疾患)																				
網膜色素変性症	112	1	4	11	18	6	8	15	40.9/59.1	63	2	2	12	10		5	9		30/70	
黄斑変性症	16		1	5	1			2	12.5/87.5	9	2		2			1	2		42.9/57.1	
網脈絡膜萎縮	35	8	1	2	5	3	5	2	71.4/29.6	23	2	2	2	2	4	2	2		71.4/29.6	
網膜芽細胞腫	18				1					8			1	1		1			100/0	
網 膜 剝 離	28			1	2	1	6	7	46.7/53.3	2						1	1		50/50	
そ の 他	24		1	1	6		2	3	42.4/57.1	11			1	2			1		0/100	
(視束視路疾患)																				
	77	1	2	5	6	1	6	4	52.6/47.4	45	2	2	1	1	1	4	3		69.2/30.8	
	6					2			100/0	1										
弱 視	65		1		9	4	7	5	70.6/29.4	33		1	2	2		2	4		33.3/66.7	
全色盲	8			1	2	1			50/50	3	1						1		50/50	
その他	6						1		100/0	2										
合 計	152	(61.4%)								686	(36.6%)									
近 親 婚 合 計 (%)		213 (18.5%)									130 (19.0%)									

だけ発生年齢その他の項目の記載を参考にして整理したが、詳細な全体にわたる把握はかなり困難であった。近年特に家族歴に対する調査は、問

題視されるところもあって、その項について無回答なものもあった。

そこで大体全国的にわたるように留意し、任意

	先天	性別不明						先天	全 体								近 親 婚 率			
		C	D	X	Y	Z	縦/横		A	B	C	D	X	Y	Z	縦/横	♂	♀	他	T
(眼球全体)																				
牛 眼	2							166	2	3	9	21	2	9	6	51.6/48.4	20.2	23.6	21.1	
(奇形)																				
小 眼 球	7					1	0/100	332	3	3	3	32	13	18	16	61.4/38.6	12.0	13.3	12.3	
円錐角膜								7								100/0	66.7	0	57.1	
(屈折異常)																				
近 視	3							169	4	1	3	15	12	26	9	78.6/21.4	14.3	13.0	13.6	
遠 視								39	1		1	4		2	4	37.5/62.5	18.2	11.8	15.4	
そ の 他								25				3		2	1	50/50	18.8	0	12.0	
眼 球 癆	2							27				2	1	3	2	66.7/33.3	5.9	12.5	7.4	
白 子	1							69	3		6	12	3		10	27.3/72.7	31.7	29.6	30.4	
眼 球 振 盪								48			8	5	1	3	8	20/80	60.0	23.5	40.6	
そ の 他								8			1			1	1	33.3/66.7		25.0	12.5	
(角膜疾患)																				
角 膜 白 斑								28			2	2		2		50/50	21.4	17.3	17.7	
そ の 他	1							12		1		1		3	1	80/20	25.0	14.3	16.7	
(水晶体疾患)																				
白 内 障	8	1	2			1	0/100	210	2	5	10	24	33	45	13	78.7/21.3	11.8	13.8	37.5 13.2	
マルファンSyn.								4								100/0				
ハーラーマンSyn.								2								100/0				
葡萄膜疾患	1		1					12				2	1			100/0	16.7	0	10.0 16.7	
(網脈絡膜疾患)																				
網膜色素変性症	7							182	3	6	23	28	6	13	24	36.5/63.5	27.9	41.3	31.3	
黄斑変性症								25	2	1	7	1		1	4	26.7/73.3	43.8	44.4	44.0	
網脈絡膜萎縮								58	3	3	4	7	7	7	4	71.4/29.6	25.7	34.8	24.3	
網膜芽細胞腫								26			1	2		1		50/50	5.6	25.0	11.5	
網 膜 剝 離	1					1	100/0	31			1	2	1	7	9	50/50	10.7	0	9.7	
そ の 他								35		1	2	8		2	4	33.3/66.7	33.3	27.3	31.4	
(視束視路疾患)																				
レ ー ベ ル 病	2	1				1	50/50	124	3	4	8	7	2	10	7	58.8/41.2	18.2	13.3	50.0 16.9	
弱 視	2							100		2	2	11	6	7	7	57.7/42.3	15.4	15.2	15.0	
全色盲								11	1		1	2	1		1	50/50	37.5	33.3	36.4	
その他								8						1		100/0				
合 計	37	(2.0%)						1875	(100%)											
近親婚合計(%)		5 (13.5%)							348 (18.6%)											

に14校を抽出して検討した。

(1. 札幌 2. 山形 3. 新潟 4. 高田 5. 前橋 6. 東教大附属 7. 名古屋 8. 大阪府

9. 岡山 10. 広島 11. 徳島 12. 松山 13. 福岡 14. 鹿児島)の各盲学校)

対象者は2,347名で、その中先天素因が1,875

名で79%であった。

男子1,459名中1,152名(79%) 女子837名中686名(82%), 性別記載もれ51名中37名(72%)である。

腫瘍項の網膜芽細胞腫26名もその中に含まれている。

眼疾患の部位と型について、出現頻度の順位は、奇型の小眼球、白内障、網膜色素変性症、屈折異常の近視、水眼、視束視路疾患、弱視となり、全資料と抽出資料共に一致している。

以上の先天素因の比率、出現頻度の順位からみて、抽出資料が偏ったものではなく、全体の現状を推定する資料として信頼性があるものと考えられる。

個人別に記入された眼疾患を、近親婚の有無によって分類した。更にそれらを両親、祖父母等、いわゆる縦の系統の視覚障害との関係と、兄弟、従兄弟等いわゆる横の系統との同様の関係から分類した。表Iの8群中A~Yの項について、眼疾患の部位と型についてそれぞれ分類したものが表IIである。

III 調査結果と考察

出現頻度の高い眼疾患を男女にわけて比較すると、上位2者にやや相違がみられ、女子では複雑小眼球が22.0%で最も多く、白内障の17.2%がそれに次ぐが、男子では、白内障が16.7%で首位に、小眼球の15.7%が次位となっているが、全体的には両者間の特性はかなり類同性が高いことが示されている。

一般に単純な形の優性遺伝とする場合には縦の系統間で、強い連続性が示される傾向が予測しうるので表Iの(2)の項に集中特性がみられる。

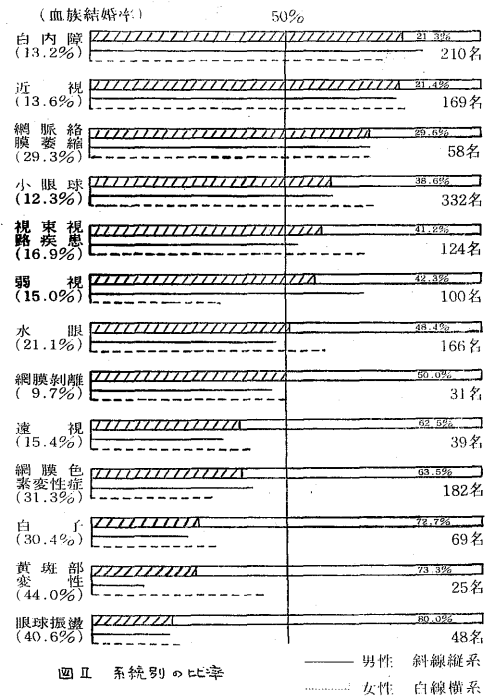
又同様に劣性遺伝をする場合には、横の系統間で同じ表現型を示すことが予測され、(3)の項への集中性が見られる。

特に劣性遺伝では後述するように近親婚との関連が高くなることも予測できるのである。

主要眼疾患を縦系同胞と横系同胞間の比率で図示した(図II)。

白内障、強度近視、網脈絡膜萎縮、小眼球等では、縦型の比率が顕著に高く、白内障、小眼球が

図II 系統別の比率



優性遺伝的傾向をもつものが多いことは既にいくつかの報告がある。

従来、強度近視は劣性遺伝とする報告例が多いが、1970年度でも縦系と横系の比率は71:29であり、今回もひき続き78.6:21.4と縦系との関連が強く示された。東教大のリハビリテーション教育研究施設の相談事例では、父母との連続性を示しているケースも多く、かねがね劣性遺伝との主張には疑問があった。近視と密接な関係のある網脈絡膜萎縮症の場合も殆んど同じ比率を示し、71.4:29.6となっていて、この結果からは優性遺伝をするケースが多く含まれていることが推定しうるのである。

この点については、今後更に詳細に系統を追って検討を加えていきたいと考えている。

少数例で前述の中に加えられていないものの中で、網膜芽細胞腫については Sorsby 等により数多くの遺伝報告がなされていて、3代にわたる連続出現家系も見いだされている。1962年の国連報告で優性遺伝子としての突然変異率が、アメリカ

カ、イギリス、ドイツでそれぞれ調査し発表されている。日本人の遺伝頻度は、大体 2.0×10^{-5} 位であるとの報告がある。

マルファン症候群も亦優性遺伝が実証されているもので、水晶体だけでなく、多形質に影響をもつことが示されている。

図Ⅱの系統別比率で、横系統に顕著な特性を示している疾患は、眼球振盪症、黄斑変性症、白子、網膜色素変性症、遠視等の項目である。

その中白子の場合、従来の遺伝研究から劣性遺伝をすることが明らかで、遺伝子頻度も 5×10^{-3} 位と推定されていて、日本人の中では100~200名に1人はその保因者であることになり、かなりびまん性の高い因子であることが知られている。

網膜色素変性症の中には、ローレンス、ムーンビードル症候群等の劣性遺伝の明らかなものも含まれ、全体的にも劣性遺伝とするケースが多い疾患である。

少数例で上記に示さなかった全色盲の場合も、体細胞劣性遺伝疾患である。

その他の先天性疾患で、出現数が多く、重要な水眼、視束視路疾患では、雑多な遺伝傾向をもつものが含まれていると考えられる。

特に視束視路疾患の中で、レーベル病は、細胞質遺伝であることが報告されていて、女性からだけ遺伝性が示されるものである。

個々の疾患によって、その発症の様態は様々であるが、その誘発因として遺伝因子が重要な比重をもっていることは否定しえない。

視覚障害児の血族結婚率を観察すると、先天素因の18.6%に及んでいる(表Ⅱ)。

1970年度の22.4%と比較すると、やや低いとはいえ、異常な高率であることは明らかで、視覚障害疾患での近親婚の影響を無視し得ないことを示している。

近親婚の頻度は、最近減少する傾向があるとはいえ、我が国では、欧米に比してかなり高い率を示している。

Neel 他 の 1948~49 年の広島、呉、長崎での調査結果では7.45%である。川上その他の調査結果では1931年の東京の一部で4.69%、1949年の熊本市の一部で6.7%。1951年の長野県上伊那郡では

15.8%にも及んでいる。

それらの結果から大都市では3~4%, 地方都市で6~8%位と考えてもよいのではないかと思われる。欧米諸国では1%以下でそれに比してかなりの差がある。

表Ⅱ、図Ⅱに示した結果から、黄斑部変性症の44.0%、眼球振盪症の40.6%、全色盲の37.5%、網膜色素変性症の31.3%、白子の30.4%が近親婚であり、いずれも劣性遺伝、もしくはその傾向の強いものを多く含んでいる項目であることは注目し値する。

近親婚では、夫婦が祖先のもっていた遺伝子を共有している確立が高く、その相同遺伝子がホモ接合した子供が生まれてくる確率が他人婚と比較して高くなる。劣性遺伝の場合にはヘテロ接合ではその形質は表現してこないものであるから、劣性の眼疾患と血族結婚との関係が大きいのは当然といえるのである。

ふつう遺伝子頻度は小さいもので、他人婚では非常に危険率の低いものである。その存在頻度が稀有なものである程、近親婚と他人婚の相対危険率差が大きくなる。

どんな結婚にしてもある程度の危険が常に伴っているといっても、少しでも危険率の高い機会は避けることが賢明である。

先天視覚障害児の18.6%が、近親婚の両親をもつという結果は重要である。先天素因による視覚障害予防対策として、現在有効な可能な方法は、まず近親間の血族結婚を避けることであるといえる。

IV むすび

1975年7月現在全国盲学校に就学している児童生徒の先天素因の分析をするため、大体全国的にわたるように14校を抽出しその2,347名について検討した。先天素因による眼疾患をもつ者は79% 1,875名であった。

それらを両親の血族結婚の有無と、更に縦系統の同胞間の視覚障害との関係、横系統の同胞間との関係から、7群にわけて、各疾患ごとに分析した。

水晶体疾患、強度近視、小眼球等は縦系統との

関連特性が顕著で、優性遺伝傾向をもつものが多く含まれていることを推察できた。

眼球振盪症、黄斑変性症、白子、網膜色素変性症等では横系統との関連特性が密接で、劣性遺伝傾向が強いことが推察できた。

特に近親婚と劣性疾患との関係が強く示され30%~40%の比率になった。

先天素因全体の中での近親婚率でも18.6%に及んでいて、今後の視覚障害者の出現を予防するためには、できるだけ近親婚を避けて遺伝的な危険性を少しでも打開していくように、広い範囲にわたって各人の自覚と、相談体制が確立していくことが必要とされる。

参 考 文 献

1) Neel J. V., Schull W. J: Hunan Heredity 1954.

- 2) 川上理一：人間の遺伝学と眼病の遺伝
- 3) Fall H. F: Sight saving review vol 30 No. 3, 1960
- 4) Waardenburg P. T., France Schtti A, F, Klein D. : Genetics and Ophthalmology. 1961
- 5) François J. : Heredity in Ophthalmology 1961
- 6) 田島弥太郎・松永英：人間の遺伝, 1964.
- 7) 大山信郎・谷村裕：盲弱視兎の病態生理, 1969
- 8) Sorsby A. : Ophthalmic genetics 2 nd Ed. 1970
- 9) 大山信郎・谷村裕・藤田千代：教育大学紀要, Vol. 18, 1972.
- 10) 大山信郎・谷村裕・藤田千代：教育大学紀要, Vol. 19, 1973.
- 11) 谷村裕・大川原潔・藤田千代：教育大学紀要, Vol. 23, 1977.

Summary

Analyses of prenatal influence among the causes of visual handicap.

Y. Tanimura, K. Ohkawara, C. Fujita

Recently, the dominant cases of visual handicap have been replaced by prenatal influences, and 6578 pupils among 8464 in schools for the blind in Japan, in July of 1975 were classified in this etiological item.

For the analyses of prenatal influences, 2347 pupils in 14 schools drawn at random, were adopted and collected statistics.

An incidence related with consanguinous marriage was responsible for 18.6%.

In the classification of site and type of affection, defect of lens, high myopia, deformities in eyeball and etc. were inclined to descend in the direct line, and might have close connection with the dominant inheritance.

Otherwise, nystagmus, macular degeneration, albinose, retinis pigmentosa and etc. are inclined to inherit lateral family like brothers and sisters, and might be closely related to the recessive inheritance.

The stronger relation was observed between every later affection and high ratio of consanguinous marriage.

In order to decline the incidence of the visual handicapped, it is requisite to disseminate the educational campaign to the public and awake the pertinent knowledge of the eventual control of the genetically determined affection.