

さらにはそもそも関与しているのかさえわかっていない。Klinefelter 症候群における父性由来の X 染色体異常は第 1 成熟分裂時の染色体不分離に関与しているが⁸²、この時期はボトルネック効果によると最も mtDNA が減少している時期でもある。Cohen らは不妊女性卵へのドナー女性卵子細胞質と夫精子の移植により受精に成功し、受精卵を移植後妊娠 16 週に羊水細胞分析を行ったところ、mtDNA はホモプラスミーであったことを報告している⁸⁷。また、男性不妊に関しても mtDNA 異常が一因となるという報告もある⁸⁸。さらに、mtDNA 9055G→A 11719G→A の変異と精子運動性及び精子数に関連を認めたという報告もある⁸⁹。一方、Klinefelter 症候群を伴ったミトコンドリア病としての報告は Kearns-Sayre 症候群 (KSS) 2 例^{81,82}、MELAS 1 例⁹⁰のみであるが会議録でさらに何例か散見される。mtDNA 点変異が病因とされる Leber 病も男性罹患者が多いことから X 染色体との関連も支持されている⁹¹。いまだ断片的な情報しかないが、mtDNA は性染色体同様、受精時や細胞分裂期に影響を受けたり、与えたりしているのかもしれない。

5.2.2. Turner 症候群

Turner 症候群は 45XO の性染色体異常であるが、そのほかにも、46X,i(Xq)、46,X,Xp や 45,X/46,XX、45,X/46,XX/47,XXX などのモザイクも多種存在する。Turner 症候群は新生児女児の 0.04%、45XO に限ると 0.01%であるが、自然流産胎児においては最も多い染色体異常であり、その 10%を占める。すなわち、45XO 染色体のうち 99.7%は淘汰されてしまう計算となる⁸⁰。

Turner 症候群の診断基準は、1) 低身長、2) 外性器小児様発育、3) 索状性腺(streak gonad)を伴った性腺機能不全、4) 女性表現型、5) X 染色体短腕モノソミーの 5 つであるが、加えて内臓奇形を伴うことが多く、心奇形、大動脈縮窄症、腎奇形(馬蹄腎)、腸回転異常等があげられる。乳児期の死亡にはこの合併症によるものが多いが、同じ Turner 症候群における自然流産胎児と出生児の間の違いは明らかにされていない。

本症例の Turner 症候群は Klinefelter 症候群同様、mtDNA コントロール領域において母子間での不一致を認めた。その不一致は母の mtDNA コントロール領域に塩基挿入が見られたものであり、受精後に母由来の mtDNA が変異した可能性が高いと思われる。これは、受精や細胞分裂期に性染色体や mtDNA に何らかの影響が及んだ結果を見ているのかもしれない。性染色体と mtDNA との関連について、今後さらに研究を重ねる余地があるものと思われる。

6. 結論

本研究はすでに知られている mtDNA の特徴である、母系遺伝、マルチコピー、高変異率を活かして、法医学分野の中核である個人識別の精度向上の一端を担うべく行ったもの

である。その結果、改めて mtDNA コントロール領域における SNPs は特異性が高く、多型種が多いことを確認し、個人識別に有用であることを証明できた。さらに、今まで報告されている人種間特有のハプロタイプも確認し、人種識別にも応用できうることを証明した。今回多数認められた解析不能な塩基部位については、最近報告されたヘテロプラスミーとの関連も考慮に入れて、さらに検討する余地があるものと思われる。

一方で性染色体異常症における、厳密な意味での母系遺伝の破綻については、mtDNA と性染色体が受精や細胞分裂期に何らかの重要な相互作用を有している可能性も示唆しており、今後はコントロール領域のみならずコード領域も含め、性染色体異常症と mtDNA 異常（若しくは多型）の関係について、さらに症例を重ねることが必要と思われる。