

<概要>

遺伝疾患の種類は非常に多く、知られているもののみでも約2000種類以上あり、その自然発生率は出生あたり約10%と推定されている。その他に環境因子と係わりあって発症する多因子性の遺伝疾患と呼ばれる種類のものがあり、これは国連科学委員会によると全ての病気の70%を占めるとも推定されている。

日本における遺伝的疾患の自然発生率については不十分であるがいくつかの統計データがある。

<更新年月>

1998年12月 (本データは原則として更新対象外とします。)

<本文>

1 放射線リスク評価における遺伝疾患の自然発生率の意味

放射線が被曝者の子孫に与える影響を**遺伝的影響**、遺伝性影響、あるいは経世代的影響という。この遺伝的影響のリスクの大きさを推定し、評価するにあたって自然に発生している遺伝的障害や疾病の頻度が問題となる。これは自然発生率が倍になるような放射線の量（**倍加線量**）を推定し、それに基づいて遺伝的影響のリスクの大きさを推定する、という方法がリスク推定法の1つとして採用されていることによる。

2 遺伝疾患の種類

遺伝疾患には非常に多くの種類がある。優性の遺伝病としてはっきりしているものが、857、その疑いのあるものが835、劣性の遺伝病は575、その疑いのあるものが671、伴性遺伝病が113、その疑いのあるものが117種である。この他に環境影響と係わりあって発症してくる「多因子性の遺伝病」といわれるものが多数あるといわれている。ICRPは多因子性の遺伝病は有病率（すべての病気に占める割合）が70%、そのうち**突然変異**による分がその5%（全体の3.5%）と見積っている。**表1-1** および **表1-2** にはマキュージックという遺伝学者がまとめた代表的な遺伝病の名称と発生頻度が示されている。

3 遺伝的疾患の自然発生率の推定値

国連科学委員会は先天的な異常を持つ子供の頻度は生きて生まれて来る子供（死産児でない子供）100人当たり約10人（100万人当たり10万5900人）、と推定している。その内訳は **表2** に示す通りである。

日本における遺伝的疾患の種類と発生率については全てをまとめた統計は得られていないが、いくつかの報告がある。その例を **表3**、**表4** および **表5** に示してある。

<関連タイトル>

[放射線の遺伝的影響 \(09-02-03-04\)](#)

[放射線と染色体異常 \(09-02-06-01\)](#)

[国連科学委員会（UNSCEAR）によるリスク評価 \(09-02-08-02\)](#)

[BEIR-Vによるリスク評価 \(09-02-08-03\)](#)

[ICRP1990年勧告によるリスク評価 \(09-02-08-04\)](#)

<参考文献>

- (1) UNSCEAR 1988年 REPORT (日本語版:「放射線の線源、影響及びリスク」実業公報社 1990年)
 - (2) BEIR-V, 1990
 - (3) ICRP Pub.60, 1990
 - (4) 松永・浜口編: 遺伝医学読本 (からだの科学 増刊 21) 日本評論社 1989年
-

表 1 — 1 代表的な遺伝病の種類と数

病 名	発 生 頻 度 (1万人当り)	死 因	性 質
家族性高コレステロール血症	20	心 筋 梗 塞	優 性
聾—先天性優性型	1	—	優 性
聾—成人発症型	10	—	優 性
多発性腎のう症	8	腎 不 全	優 性
ハンチントン舞蹈病	5	大脳変性と感染	優 性
多発性外骨腫	5	癌	優 性
多発性神経線維腫	4	癌	優 性
網膜芽細胞腫	3	癌	優 性
筋強直性ジストロフィー	2	痴 呆 と 感 染	優 性
先天性球状赤血球症	2	溶 血 発 作	優 性
家族性大腸ポリポージス	1	大 腸 癌	優 性
のう胞性繊維症	5	肺 感 染	劣 性
フェニールケトン尿症	1	感 染	劣 性
神経性筋萎縮	1	麻 痺 と 感 染	劣 性
副腎異形成症	1	電 解 質 喪 失	劣 性

〔出典〕放射線影響協会編：「放射線と遺伝」（昭和57年3月）

表 1 — 2 代表的な遺伝病の種類と数

病 名	発 生 頻 度 (1万人当り)	死 因	性 質
先天性聾—劣性型	2	—	劣 性
早期発症の盲—劣性型	1	—	劣 性
劣性型非特異的精神薄弱	5	感 染	劣 性
筋ジストロフィー(デュシャンヌ型)	2	肢体不自由と反復性感染	伴性劣性
血友病	1	出 血	伴性劣性
X連鎖型魚鱗	1	—	伴性劣性
X連鎖型精神薄弱	1	反 復 性 感 染	伴性劣性
ダウン症候群	10～12	奇形あるいは感染	染色体異常
エドワード症候群	1	奇形あるいは感染	染色体異常
常染色体性構造異常	5	奇形あるいは感染	染色体異常
XXX症候群	5～10	—	染色体異常
クラインフェルター症 (XXY)	5～10	—	染色体異常
YY症 (XYY)	5～10	—	染色体異常
ターナー症 (XO)	0.3	—	染色体異常

〔出典〕放射線影響協会編：「放射線と遺伝」（昭和57年3月）

表2 UNSCEAR1982年報告書で倍加線量法を用いて推定した100万人の出生児の集団が1世代当り低LET放射線を低線量で 10^{-2} Gyを被曝した時の影響

疾病の分類	最近の発生率 (10^6 出生児当り)	世代当り 10^{-2} Gyの影響	
		第一世代	平 衡
常染色体優性とX染色体連鎖疾患	10000	15	100
染色体劣性疾病	2500	僅少	ゆっくり増加
染色体性疾患			
構造的異常	400	2.4	4
数的異常	3000	おそらく非常に少ない	おそらく非常に少ない
先天性異常，後になって現れる異常と体質的・退行的疾病	90000	4.5	45
合 計	105900	~22	~150

〔出典〕UNSCEAR1988年報告 日本語版「放射線の線源、影響及びリスク」実業公報社 1990年

表3 日本人における優性遺伝病の推定頻度

病 名	頻 度 (出生1万人当り)	報 告 者 (年)
ハンチントン病	0.22	岸本 (1958)
	0.08	金沢 (1983)
神経線維腫	4.55	竹下ら (1984)
結節性硬化症	0.46	竹下ら (1981)
筋硬直症	0.15	竹下ら (1981)
大腸ポリープ症	0.57	村田ら (1981)
先天性白内障 (優性型)	1.6	中島 (1982)
網膜色素変性症 (優性型)	0.6	松永・林 (1977)
網膜芽細胞腫 (優性型)	0.25	松永・ (1985)
単因子性高コレステロール血症	20	馬淵等 (1983)
先天性聾 (優性型)	0.27	古庄・安田 (1973)
エナメル質形成不全	0.6	二ール (1958)
軟骨發育不全症	0.9	日暮ら (1985)
下顎・顔面骨形成不全症	0.5	日暮ら (1985)
マルファン症	0.5	日暮ら (1985)
多発性外骨腫	0.6	杉浦ら (1976)

〔出典〕松永・浜口編：遺伝医学読本（からだの科学 増刊21）日本評論社 1989年

表 4 日本人における劣性遺伝病の推定頻度

病 名	頻 度 (出生1万人当たり)	報 告 者 (年)
フェニールケトン尿症	0.14	和田ら (1984)
ヒスチジン血症	1.2	和田ら (1984)
ガラクトース血症	0.14	和田ら (1984)
ホモチスチン尿症	0.10	和田ら (1984)
楓糖尿症	0.02	和田ら (1984)
白児症	0.5	田中・渡辺 (1967)
先天性聾 (劣性型)	1.4	古庄・安田 (1973)
先天性筋ジストロフィー(福山型)	0.56	竹下ら (1977)
先天性白内障 (劣性型)	2.3	中島 (1982)
網膜色素変性 (劣性型)	1.2	松永・林 (1977)

〔出典〕 松永・浜口編：遺伝医学読本（からだの科学 増刊21）日本評論社 1989年

**表 5 日本人男子集団における伴性遺伝病の
推定頻度**

病 名	頻 度 報 告 者 (年) (出生1万人当り)
ドシャンヌ型筋ジストロフィー	2. 1 竹下ら (1977)
血友病 A	1. 1 長尾 (1978)
血友病 B	0. 2 長尾 (1978)
グルコース6 燐酸脱水素酵素欠損症	10 藤井ら (1986)

〔出典〕松永・浜口編：遺伝医学読本（からだの科学 増刊21）日本評論社 1989年