

染色体

- 人の染色体数は、()で、そのうち()が常染色体、1対(2本)が()である。
- 性染色体は、女性が()、男性が()である。
- 生殖細胞から精子や卵子を形成する際には、()によって、23対のうち1本ずつで23本の染色体を持つ細胞が作られる。

遺伝性疾患

分類	疾患
常染色体優性遺伝	
常染色体劣性遺伝	
伴性劣性遺伝	

※語呂合わせ

じょゆう(常染色体優性遺伝)の顔にハマシ、ポ、鎌
じょれつ(常染色体劣性遺伝)は、ウフフフ

- 常染色体優性遺伝は、対の常染色体の両方に異常を持つもので、()の確率で出現する。
- 常染色体劣性遺伝は、対の常染色体の片方に異常を持つもので、()の確率で出現する。
- 伴性劣性遺伝は、()に異常を持つもので、基本的に()のみ発症する。女兒は異常な染色体を持っていても(保因者)発症しない。

染色体異常

■常染色体異常

ダウン症・・・()の染色体が3つある(21トリソミー)
独特な()、()、心奇形などを合併
()で発生率が高くなる。

■性染色体異常

()
(45, X: 染色体が45個でX染色体が1つしかない) 外見は女性
卵巢の形成不全、低身長など

()
(47, XXY: 染色体が47個以上でXが2つ以上ある) 外見は男性
精巢の形成不全、知的障害

染色体

- 人の染色体数は、(23 対 (46 本)) で、そのうち (22 対 (44 本)) が常染色体、1 対 (2 本) が (性染色体) である。
- 性染色体は、女性が (XX)、男性が (XY) である。
- 生殖細胞から精子や卵子を形成する際には、(減数分裂) によって、23 対のうち 1 本ずつで 23 本の染色体を持つ細胞が作られる。

遺伝性疾患

分 類	疾 患
常染色体優性遺伝	顔面肩甲型筋ジストロフィー ハンチントン舞蹈病 マルファン症候群 レックリングハウゼン病 ポルフィリン症 鎌状赤血球症
常染色体劣性遺伝	ウィルソン病 フェニルケトン尿症 フリードライヒ失調症 福山型 (先天性) 筋ジストロフィー
伴性劣性遺伝	血友病 デュシャンヌ型筋ジストロフィー ベッカー型筋ジストロフィー

※語呂合わせ

じょゆう (常染色体優性遺伝) の顔にハマシ、ポ、鎌
じょれつ (常染色体劣性遺伝) は、ウフフフ

- 常染色体優性遺伝は、対の常染色体の両方に異常を持つもので、(1/2) の確率で出現する。
- 常染色体劣性遺伝は、対の常染色体の片方に異常を持つもので、(1/4) の確率で出現する。
- 伴性劣性遺伝は、(性染色体) に異常を持つもので、基本的に (男児) のみ発症する。女兒は異常な染色体を持っていても (保因者) 発症しない。

染色体異常

■常染色体異常

ダウン症・・・(21 番目) の染色体が 3 つある (21 トリソミー)
独特な (扁平な顔貌)、(知的障害)、心奇形などを合併
(高齢出産) で発生率が高くなる。

■性染色体異常

- (ターナー症候群)
(45, X: 染色体が 45 個で X 染色体が 1 つしかない) 外見は女性
卵巣の形成不全、低身長など
- (クラインフェルター症候群)
(47, XXY: 染色体が 47 個以上で X が 2 つ以上ある) 外見は男性
精巣の形成不全、知的障害