

色覚異常の医療相談における注意点

花崎眼科医院 花崎 秀敏

平成15年度に学校保健の必須項目から色覚検査が除外されて以来、色覚異常を専門としないほとんどの眼科医においては、先天赤緑色覚異常を診断する機会が激減しており、教科書レベルの知識を有するのみに留まるのが一般的と思われる。ところが、平成26年4月30日に「学校保健安全法施行規則の一部を改正する省令（平成26年文部科学省令第21号）」が公布され、1. 学校医が健康相談において適切な対応ができる体制を整えること、2. 教職員が色覚異常に関する正確な知識を持ち適切な指導を行うこと、の2点が明記されている。したがって今後児童生徒の眼科受診や学校教職員からの相談が増加すると考えられる。

その際、以下に述べるような、教科書的知識から外れる非定型的先天赤緑色覚異常例に関しては、その対応を誤ると、児童生徒の進路や家族間の信頼関係に悪影響を及ぼし、さらには眼科医への不信につながりかねないので、その問題点をここに明記する。

(その1) Spektralfarbenanomale (以下SFA)

アノマロスコープでは典型的な異常レーレー均等を示すが、石原表国際版以外の仮性同色表をほとんど正読してしまう例である。日本人男子の0.15%（1000人に1～2人）に存在する。先天赤緑色覚異常は弁色能に個体差があり、馬嶋の程度判定基準によれば、強度・中等度・弱度・微度に分けられ、Panel D-15をfailすれば強度、これをpassしランターンテストをfailすれば中等度、ランターンテストをpassし石原表以外の仮性同色表をfailすれば弱度、仮性同色表もpassすれば微度となる。したがってSFAは弁色能の良好な微度に相当し、学校で行われる色覚検査では検出されない場合が多いかも知れない。しかし石原表国際版の検出力はおそらく世界的に他の色覚表を凌駕し最も鋭敏であり、SFAが赤緑色覚異常として検出されることも充分にある。また使い古した表を用いた場合、さらに検出率は上がると考えられる。

SFAの問題点としては、先天赤緑色覚異常であるにもかかわらず弁色能が良好であることから、本人はこれまで色の見極めで困難を感じたことがなく、これからも勉強や就職であまり不都合となる事態も多くないと考えられるので、眼科医が将来の可能性を制限することのないように、相談に応じる必要がある。

(その2) Pigmentfarbenanomale (以下PFA)

仮性同色表を典型的に誤読するが、アノマロスコープでは正常レーレー均等を示す例で

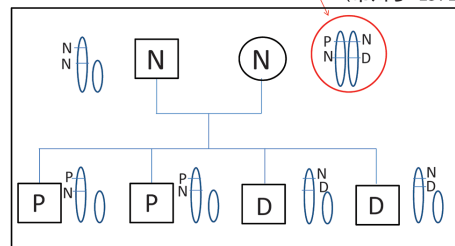
ある。日本人男子の0.1%（1000人に1人）に存在する。M錐体およびL錐体（以前の緑錐体および赤錐体）の光吸収スペクトルは正常であるが、ある程度以上の強い光に脆弱であり、錐体以降の伝達系に異常があると考えられている。馬嶋の程度判定においては、強度となる例は少ないが中等度から弱度の結果を示すことが多い。したがってSFAと異なりPFAにおいては、多種類の色を扱う職業に就く際に、色の見極めで多少の苦勞を伴う可能性を伝えておく必要がある。なおSFAもPFAも遺伝形式は通常の先天赤緑色覚異常と同様にX染色体劣性遺伝である。

（その3） repulsion compound heterozygote（以下RCH）

一方のX染色体に1型色覚（以下P）の、他方のX染色体に2型色覚（以下D）の異常遺伝子を有する女性保因者である。日本人女性の0.094%（1000人に1人）に存在する。RCH自身の表現型は色覚正常であるが、複数の男子を生んだ場合、兄弟の中に同時にPとDが存在する可能性があり、教科書的な知識の範囲ではどちらかが実子でないと判断されかねないので、基本的な知識として記憶しておくべきである。図1. は故市川名大名譽教授が北海道の利尻島で遭遇したRCHを含む家系であり、RCHである母親のどちらのX染色体を受け継ぐかによって男子がPまたはDのいずれの赤緑色覚異常になるかが理解できると思う。少子化に歯止めがかからない状況から、RCHの女性が複数の男子を生む率は非常に少ないかも知れないが、医療相談で遭遇する可能性はゼロではなく、万が一にも親子関係を否定するような発言はあってはならない。

図1.RCHを含む家系

(市川ら 1971)



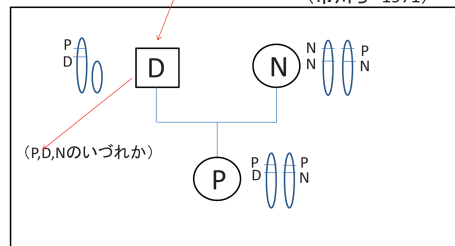
(N: 正常色覚、P: 1型色覚、D: 2型色覚)

（その4） mixed hemizygote（以下MH）

X染色体にPとDの異常遺伝子が同時に存在する例で、日本人男子の0.047%（2000人に1人）に存在する。女性でも稀に存在し得るが、家系的に問題となるのは主に男性であり、何故かというMHである男性の表現型が、色覚正常、PまたはDのどの型にもなり得るので、色覚正常の父親の女子が赤緑色覚異常であったり、または色覚異常である父親の型と色覚異常である女子の型が異なる可能性があるからである。図2. はMHを含む家系で

図2.MHを含む家系

(市川ら 1971)



(N: 正常色覚、P: 1型色覚、D: 2型色覚)

あり、MHである父親の表現型はこの家系図ではDである。母親は片方のX染色体にPの異常遺伝子を持つ保因者であり、生まれた女子は母親のP遺伝子を持つX染色体と、父親のPとDの両方の遺伝子を持つX染色体を受け継いで生まれた。この場合上下位性（epistasis）のルールからこの女子の表現型はPとなるので、父親と女子の色覚異常の型が異なるという、教科書的な知識からは考えられない家系となった。父親の表現型が色覚正常であった場合でも、通常では考えられないので、先程のRCHと同様に、親子関係を否定するような発言はあってはならない。

以上、4つの非定型的先天赤緑色覚異常について述べた。色覚異常の医療相談は治療ではなく、将来色覚異常者本人が進学や就職において不利益のないよう指導することが目的なので、全ての赤緑色覚異常を一緒くたに扱うことはせず、検査結果や家系図に疑問を感じても、最低限親子関係を否定することだけは避けるべきであることを再び強調しておきたい。

（静岡県眼科医会ウェブサイトカラー版で掲載しております。）