

LINKAGE IN MAN. PELGER'S NUCLEAR ANOMALY,
TASTE, AND BLOOD GROUPS

ヒトにおける連鎖
Pelger 核異常, 味覚および血液型

N. E. MORTON,* W. C. MOLONEY, T. FUJII (藤井 崇)

Departments of Genetics and Medicine, Atomic Bomb Casualty Commission, Hiroshima, Japan

広島原爆傷害調査委員会遺伝学部および臨床部

The anomaly of the granulocytic leucocyte, consisting of lack of segmentation and condensation of the nucleus, was described by Pelger (1928). Huët (1932) disclosed the hereditary nature of the anomaly and subsequent investigators have confirmed the hematologic and genetic features of this disorder. During the course of a hematologic survey, a case of pelger's anomaly in an adult Japanese female patient was discovered. Yamasowa et al. (1953) investigated individuals in four generations of this family and detected 25 additional cases. The genetic data obtained supported Huët's concept of the simple dominant inheritance of this disorder.

There are comparatively few reports in the literature on Pelger's anomaly and as far as can be determined, no linkage studies have been carried out on this disorder.

This work was sponsored by the Atomic Bomb Casualty Commission, Field Agency in Japan of the Committee on Atomic Casualties, National Academy of Sciences-National Research Council, under a contract with the U. S. Atomic Energy Commission.

* Department of Genetics, University of Wisconsin, Madison, Wisconsin.

Pelger (1928年)は、核分葉の欠如および核濃縮を示す顆粒球異常について報告し、Huët (1932年)は、この異常の遺伝的性質について発表した。その後、他の研究者によってもこの異常の血液学的および遺伝学的特徴が確認されている。当所における血液学的調査の途上において、日本人成人女性に Pelger 異常が1例認められた。Yamasowa ら (1953年)は、この女性の家系4世代の人々について調査を行ない、さらに25例を認めた。その調査で得られた遺伝学的資料は、この異常が単純性優性遺伝を示すという Huët の概念に一致していた。

Pelger 異常に関する報告は比較的少なく、われわれの知る範囲では、この異常に関する連鎖についての調査は行なわれていない。

本研究は、米国原子力委員会との契約によって、米国学士院・学術会議原子爆弾傷害に関する委員会の日本における研究機関である原爆傷害調査委員会の後援で行なわれた。

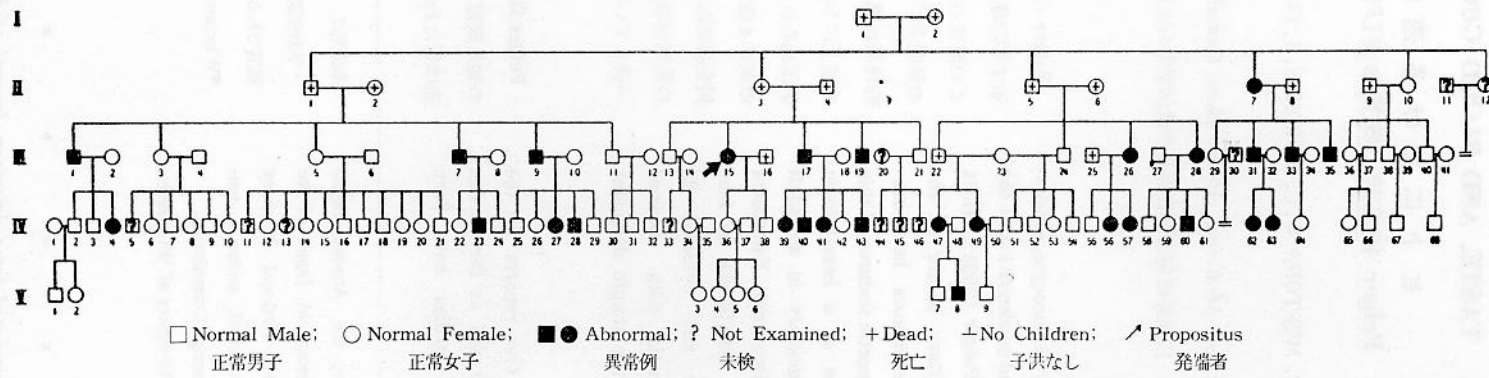
*Wisconsin 大学遺伝学教室

* * * * *

*Reprinted and translated from American Journal of Human Genetics 6:38-43,
1954 with special permission of The American Society of Human Genetics.*

FIG. 1 PEDIGREE OF PELGER-HUËT ANOMALY

図1 Pelger-Huët 核異常例の家系



METHODS AND MATERIALS

The pedigree and hematologic data have already been published by Yamasowa et al. (1953). Subsequent studies have revealed two additional cases in this family, and a total of 104 individuals have been examined. The revised pedigree is shown in figure 1. Blood was typed for ABO, MN, Rh and Kell. Taste sensitivity was determined by the use of phenylthiocarbamide test paper. The blood groups, taste sensitivity, presence or absence of the nuclear anomaly and other details are shown in the Appendix.

RESULTS OF THE INVESTIGATION

There is clearly no evidence of partial sex linkage. The red cells in all the cases reacted to Anti-D and did not react to Anti-Kell. No tested parent was both MN and affected with Pelger's anomaly. Therefore, of the linkage testers used, only the ABO blood group, the C, c, and E reactions of the Rh locus, and PTC taste sensitivity are informative in this pedigree. Calculations of linkage scores are shown in tables 1 and 2, using the u statistics of Fisher (1935) as modified by Finney (1940).

方法および材料

この例の家系および血液学的資料はすでに Yamasowa らにより発表されている (1953年)。その後の調査では、この家系について合計 104 名の検査が行なわれ、さらに 2 例が認められた。修正した家系図を図 1 に示した。血液型については ABO, MN, Rh および Kell 型を検査した。味覚感受性は、フェニルチオカルバミド試験紙を用いて決定した。血液型、味覚感受性、核異常の有無およびその他の資料を付録に示した。

調査結果

部分的伴性遺伝の形跡は認められない。全例の赤血球は Anti-D に反応し、Anti-Kell には反応しなかった。検査を行なった両親では、MN でかつ Pelger 異常があるという例はなかった。したがって、この家系では、連鎖の検査項目のうち、ABO 血液型、Rh 遺伝子座の C, c, および E 反応、ならびにフェニルチオカルバミド味覚感受性検査のみが参考となる。連鎖指標についての計算を表 1 および表 2 に示した。この計算では Fisher (1935年) の u 統計量に対する Finney (1940年) の修正を用いて行なった。

TABLE 1. LINKAGE SCORES OF "CERTAIN" FAMILIES

表 1 「確実例」の家族における連鎖指標

TESTER 検査項目	PARENTS 両親	FINNEY TYPE Finney型	a	b	c	d	s	λ	k
ABO	III. 1,2	1	—	1	2	—	3	3	3
	III. 27,28	1	—	1	2	—	3	3	3
	III. 31,32	1	1	1	—	—	2	-1	1
	IV. 47,48	1	1	—	—	1	2	1	1
Rh	III. 1,2	3	—	1	1	1	3	-1	3
	III. 9,10	3	—	2	1	2	5	-2	10
	III. 17,18	3	2	2	—	1	5	-2	10
PTC	III. 1,2	2	—	1	2	—	3	.778	.550
	III. 7,8	2	—	1	2	—	3	.778	.550
	III. 9,10	1	2	—	1	2	5	2	10
	III. 17,18	1	3	1	1	—	5	-2	10

Symbols refer to Finney (1940).
記号は Finney (1940年) に従った

TABLE 2. LINKAGE SCORES OF "DOUBTFUL" FAMILIES (ABO)

表2 「疑わしい例」の家族における連鎖指標

PARENTS 両親	FINNEY TYPE Finney 型	a	b	c	d	s	λ	k
		II. 7, 8	1a	2	1	1	—	4
III. 17, 18	2	4	—	1	—	5	0.068	0.012

Japanese ABO gene frequencies taken from McArthur and Penrose, Ann. Eug. 15: 305 (1951).
日本人における ABO 型の頻度は McArthur および Penrose, Ann. Eug. 15: 305 (1951年) によった

CONCLUSIONS

This family reveals no indication of a close linkage of the genes for PTC taste sensitivity, ABO, or Rh blood groups to the gene for Pelger's anomaly.

NOTE

The sera used in this investigation were kindly provided by Dr. John Elliot of the Blood Bank of Dade County, Miami, Florida, and the PTC test paper by Dr. Chozo Oshima of Osaka University.

結 論

この家系では、フェニルチオカルバミド味覚感受性, ABO, あるいは Rh 血液型の遺伝子と Pelger 異常の遺伝子との間に密接な連鎖は認められない。

注

この調査で用いた血清は、Florida 州 Miami 市 Dade 州血液銀行の Dr. John Elliot から、またフェニルチオカルバミド試験紙は大阪大学大島長造博士から提供していただいた。

REFERENCES

参 考 文 献

Finney, D. J. 1940. The detection of linkage. *Ann. Eugen.* 10:171-214.
Fisher, R. A. 1935. The detection of linkage with "dominant" abnormalities. *Ann. Eugen.* 6:187-201.
Huët, G. J. 1932. Über eine bisher unbekannte familiäre Anomalie der Leukocyten. *Klin. Wchnschr.* 11:1264-1267.
Pelger, K. 1928. Demonstratie van een paar zeldzaam voorkomende typen van bloedlichaampjes en bespreking der patienten. *Nederl. tijdschr. geneesk.* 72:1178.
Yamasowa, Y., Fujii, T., and Tsuchitori, K. 1953. The Pelger-Huët familial anomaly of leukocytes. *Blood* 8:370-374.

APPENDIX

付録

Key to Rh Reactions

Rh 反応の説明

CDe=C+c-D+E-

CcDe=C+c+D+E-

cDe=C-c+D+E-

CDE=C+c-D+E+

CcDE=C+c+D+E+

cDE=C-c+D+E+

No. 症例番号	Sex 性別	Year of birth 生年月日	Pelger	ABO	MN	Rh	PTC
II. 7	F	1885	+	A	M	CDe	-
II. 10	F	1890	-	A	M	CDe	-
III. 1	M	1897	+	A	M	CcDE	+
III. 2	F	1903	-	B	N	cDE	+
III. 3	F	1903	-	O	M	CcDe	-
III. 4	M	1898	-	O	MN	CcDe	+
III. 5	F	1908	-	A	M	CcDe	-
III. 6	M	1902	-	A B	MN	CcDe	+
III. 7	M	1913	+	O	M	CDe	+
III. 8	F	1916	-	A B	N	CDe	+
III. 9	M	1915	+	O	M	CcDE	+
III. 10	F	1915	-	O	M	CcDe	-
III. 11	M	1918	-	O	M	CDe	+
III. 12	F	1922	-	O	M	CDe	+
III. 13	M	1898	-	A	M	CDe	-
III. 14	F	1900	-	A B	MN	CcDE	+
III. 15	F	1903	+	O	M	CDe	-
III. 17	M	1906	+	A	M	CcDe	+
III. 18	F	1908	-	A	MN	CcDE	-
III. 19	M	1907	+	O	M	CDe	+
III. 23	F	1911	-	A B	M	CDe	+
III. 24	M	1912	-	O	M	CDe	+
III. 26	F	1923	+	O	M	CDe	+
III. 27	M	1911	-	B	MN	CcDE	+
III. 28	F	1919	+	A	M	CDe	+
III. 29	F	1907	-	A	M	CDe	-
III. 31	M	1920	+	A	M	CDe	-
III. 32	F	1927	-	B	M	CDe	-
III. 33	M	1924	+	A	M	CDe	-
III. 34	F	1929	-	B	N	CDe	-
III. 35	M	1928	+	O	M	CDe	+
III. 36	F	1907	-	A	M	CcDE	+
III. 37	M	1902	-	A B	MN	CcDE	+
III. 38	M	1921	-	A	M	CDe	+
III. 39	F	1926	-	O	MN	CcDE	+
III. 40	M	1928	-	O	M	CDe	+
III. 41	F	1930	-	A	MN	CDe	+
IV. 1	F	1926	-	B	MN	cDe	+
IV. 2	M	1922	-	A B	MN	cDE	+
IV. 3	M	1927	-	A B	MN	CcDE	+
IV. 4	F	1936	+	B	MN	CcDE	-
IV. 6	F	1930	-	O	M	CcDe	-
IV. 7	M	1932	-	O	M	CcDe	+
IV. 8	F	1934	-	O	MN	CcDe	+
IV. 9	M	1936	-	O	M	CcDe	+
IV. 10	F	1939	-	O	MN	CcDe	+
IV. 12	F	1930	-	A B	MN	CcDe	+
IV. 14	F	1936	-	A	MN	CcDe	+
IV. 15	F	1937	-	A B	MN	CcDe	+
IV. 16	M	1939	-	B	M	CcDe	+
IV. 17	M	1941	-	B	M	CDe	+
IV. 18	M	1943	-	A	M	CcDe	+
IV. 19	F	1945	-	A	M	CcDe	+
IV. 22	F	1939	-	B	MN	CDe	+
IV. 23	M	1944	+	A	MN	CDe	-
IV. 24	M	1948	-	A	MN	CDe	+
IV. 25	M	1936	-	O	M	CcDE	-

APPENDIX—Continued

付録 続き

No. 症例番号	Sex 性別	Year of birth 生年月日	Pelger	ABO	MN	Rh	PTC
IV. 26	F	1938	—	O	M	CcDE	—
IV. 27	F	1941	+	O	M	CcDE	+
IV. 28	M	1944	+	O	M	CcDE	+
IV. 29	M	1948	—	O	M	CcDe	+
IV. 30	M	1947	—	O	M	CDe	+
IV. 31	M	1948	—	O	M	CDe	?
IV. 32	M	1951	—	O	M	CDe	?
IV. 34	F	1928	—	B	M	CcDE	+
IV. 35	M	1925	—	A	M	CcDE	+
IV. 36	F	1921	—	O	MN	CDe	—
IV. 37	M	1919	—	O	M	CDe	+
IV. 38	M	1934	—	B	MN	CcDe	—
IV. 39	F	1930	+	A	MN	CcDe	—
IV. 40	M	1934	+	A	M	CcDE	+
IV. 41	F	1940	+	A	M	CcDe	+
IV. 42	F	1944	—	A	M	CcDE	+
IV. 43	M	1947	+	A	MN	CDe	+
IV. 47	F	1927	+	B	M	CDe	+
IV. 48	M	1920	—	A	M	CcDE	+
IV. 49	F	1930	+	B	M	CDe	+
IV. 50	M	1926	—	A	MN	CDe	+
IV. 51	M	1935	—	A	M	CDe	+
IV. 52	M	1940	—	A	M	CDe	+
IV. 53	F	1944	—	A	M	CDe	+
IV. 54	M	1946	—	A	M	CcDe	+
IV. 55	M	1942	—	B	MN	CDe	+
IV. 56	F	1944	+	O	MN	CDe	+
IV. 57	F	1946	+	O	MN	CDe	+
IV. 58	M	1940	—	A	M	CDe	+
IV. 59	F	1943	—	A B	M	CcDE	+
IV. 60	M	1946	+	O	MN	CcDE	+
IV. 62	F	1948	+	B	M	CDe	—
IV. 63	F	1953	+	A B	M	CDe	?
IV. 64	F	1952	—	A B	MN	CDe	?
IV. 65	F	1932	—	A B	MN	CcDE	+
IV. 66	M	1936	—	B	M	CcDE	+
IV. 67	M	1949	—	A	M	CDe	+
IV. 68	M	1950	—	A	MN	CDe	—
V. 1	M	1948	—	B	N	cDE	—?
V. 2	F	1951	—	A	N	cDE	—?
V. 3	F	1951	—	A	M	CcDE	—?
V. 4	F	1946	—	O	M	CDe	+
V. 5	F	1948	—	O	M	CDe	+
V. 6	F	1950	—	O	M	CDe	—?
V. 7	M	1948	—	A	M	CDe	+
V. 8	M	1950	+	B	M	CcDE	+
V. 9	M	1951	—	A	MN	CDe	—?