

THE RARE KELL BLOOD GROUP PHENOTYPE K<sup>o</sup>  
IN A JAPANESE FAMILY

日本人 1 家族における Kell 式 血液型  
のまれな表現型 K<sup>o</sup>

HOWARD B. HAMILTON, M.D.

YOSHIKO NAKAHARA, M.T. 中原佳子



ATOMIC BOMB CASUALTY COMMISSION

国立予防衛生研究所 - 原爆傷害調査委員会

JAPANESE NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH OF THE MINISTRY OF HEALTH AND WELFARE

## TECHNICAL REPORT SERIES

### 業 績 報 告 書 集

The ABCC Technical Reports provide the official bilingual statements required to meet the needs of Japanese and American staff members, consultants, advisory councils, and affiliated government and private organizations. The Technical Report Series is in no way intended to supplant regular journal publication.

ABCC 業績報告書は、ABCC の日本人および米人専門職員、顧問、評議会、政府ならびに民間の関係諸団体の要求に応じるための日英両語による記録である。業績報告書集は決して通例の誌上発表に代るものではない。

THE RARE KELL BLOOD GROUP PHENOTYPE K<sup>o</sup>  
IN A JAPANESE FAMILY

日本人 1 家族における Kell 式 血液型  
のまれな表現型 K<sup>o</sup>

HOWARD B. HAMILTON, M.D.

YOSHIKO NAKAHARA, M.T. 中原佳子



ATOMIC BOMB CASUALTY COMMISSION  
HIROSHIMA AND NAGASAKI, JAPAN

A Cooperative Research Agency of  
U.S.A. NATIONAL ACADEMY OF SCIENCES · NATIONAL RESEARCH COUNCIL  
and  
JAPANESE NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH OF THE MINISTRY OF HEALTH AND WELFARE

with funds provided by  
U.S.A. ATOMIC ENERGY COMMISSION  
JAPANESE NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH  
U.S.A. PUBLIC HEALTH SERVICE

原 爆 傷 害 調 査 委 員 会

広島および長崎

米 国 学 士 院 - 学 術 会 議 と 厚 生 省 国 立 予 防 衛 生 研 究 所  
と の 日 米 共 同 調 査 研 究 機 関

米 国 原 子 力 委 員 会, 厚 生 省 国 立 予 防 衛 生 研 究 所 お よ び 米 国 公 衆 衛 生 局 の 研 究 費 に よ る

## ACKNOWLEDGMENT

### 謝 辞

The authors are indebted to and thank the following persons for their cooperation in this study: Dr. Henry Gershowitz, Department of Human Genetics, University of Michigan School of Medicine, Ann Arbor, Michigan; Dr. Fred H. Allen, The New York Blood Center, New York City; and Miss Mia van der Hart, Centraal Laboratorium van de Bloedtransfusiedienst, Amsterdam, for the detailed serological studies involving Kell antisera not available at ABCC; Dr. Hiroshi Nishiyama, formerly of the Department of Medicine, and Dr. Hiromu Okada of the Department of Medicine, ABCC for assistance in obtaining blood samples from the propositus, and Mr. Takaji Nishizawa and Mr. Noboru Kosaka of the Serology Section, Department of Clinical Laboratories, ABCC for field work in obtaining samples from many scattered members of the K<sup>0</sup> kindred; Dr. Tatsuya Nojima of Toyo Kogyo Hospital, Fuchu Town, Aki District, Hiroshima Prefecture, and Dr. Noboru Sato, Chief of Surgery, Hiroshima National Medical Center, Saijo Town, Kamo District, Hiroshima Prefecture, for clinical information about the propositus and his K<sup>0</sup> brother. We thank Dr. Frantz W. Ashley, Department of Statistics, ABCC, for the phenotype frequency estimates.

著者らは、この研究にご協力下さった次のかたがたに感謝の意を表したい: Michigan 州 Ann Arbor 市 Michigan 大学医学部人類遺伝学教室の Dr. Henry Gershowitz; New York 市 New York 血液センターの Dr. Fred H. Allen; さらに Amsterdam 市輸血中央研究所の Miss Mia van der Hart には、当所で入手できない Kell 抗血清による血清学的精密検査を実施していただいた; 元 ABCC 臨床部の西山 宏先生および ABCC 臨床部の岡田 弘先生には、発端者の血液標本の入手にご助力をいただいた; ABCC 臨床検査部血清学検査室の西沢孝次氏および小坂 昇氏には、各地に分散している K<sup>0</sup> 家族構成員の多数から血液標本を入手するために出張作業を行なっていただいた; 広島県安芸郡府中町東洋工業病院の野島達也先生および広島県賀茂郡西条町国立広島療養所の外科部長佐藤 登先生からは、発端者および K<sup>0</sup> 保因者である弟に関する臨床資料をいただいた; ABCC 統計部の Dr. Frantz W. Ashley には、表現型頻度の推定値の計算をしていただいた。

---

This work was presented in part at the 13th Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics, 7-9 April 1968, Tokyo

本研究の一部は、1968年4月7-9日東京で開催された第13回日本人類遺伝学会において発表された。

A paper based on this report was published in the following journal:

本報告に基づく論文は下記の雑誌に発表した。

Vox Sanguinis 20:24-8, 1971

## CONTENTS

### 目次

Summary	要約 .....	1
Background	背景 .....	1
Results	結果 .....	2
Comment	考察 .....	2
References	参考文献 .....	6
Table 1. Serological data for K <sup>0</sup> kindred		
表	K <sup>0</sup> 家族構成員の血清学的資料 .....	3
Figure 1. Pedigree of kindred in which the K <sup>0</sup> gene is segregating		
図	K <sup>0</sup> 遺伝子が分離している家族の家系 .....	4

Approved 承認 1 July 1970

THE RARE KELL BLOOD GROUP PHENOTYPE  $K^0$   
IN A JAPANESE FAMILY日本人 1 家族における Kell 式 血液型  
のまれな表現型  $K^0$ 

HOWARD B. HAMILTON, M.D.; YOSHIKO NAKAHARA, M.T. ( 中原佳子 )

Department of Clinical Laboratories

臨床検査部

**SUMMARY:** The rare Kell blood group phenotype  $K^0$  was detected in a Japanese male when it was observed that his red blood cells failed to agglutinate in either anti-K (Kell) or anti-k (Cellano). Further testing showed that his cells, and those of a brother, in addition, did not react with  $Kp^a$  (Penny),  $Kp^b$  (Rautenberg), Ku (Peltz),  $Js^a$  (Sutter) or  $Js^b$  (Matthews) antisera, but did react with KL (Claasen, a rare Dutch phenotype) in the Kell system. The sera of the propositus and his brother contained no antibodies to any of the Kell antigens, although they both had received transfusions of compatible whole blood presumed to be the most common Kell phenotype ( $K-k+$ ). Although the children of the  $K^0$  individuals were assumed to be heterozygous for the  $K^0$  gene and the normal Kell gene, no gene-dose effect was demonstrable. The observed frequency of the  $K^0$  phenotype was 0.000069, which is similar to that for Caucasoid populations.

要約: 日本人男子 1 名についての検査で, 抗-K (Kell) または抗-k (Cellano) に対して赤血球の凝集を示さない Kell 式血液型のまれな表現型  $K^0$  が認められた. さらに検査を行なった結果, 本例の血球および兄 1 人の血球は,  $Kp^a$  (Penny),  $Kp^b$  (Rautenberg), Ku (Peltz),  $Js^a$  (Sutter) および  $Js^b$  (Matthews) 抗血清に対しても反応を示さなかったが, Kell 式血液型の KL (Claasen, オランダにおけるまれな表現型) に対しては反応を示した. この発端者とその兄は, とともに普通の Kell 表現型 ( $K-k+$ ) とされる全血の輸血を受けたことがあるが, 血清中にはどの Kell 抗原に対する抗体も含まれていなかった. この  $K^0$  保因者の子供は,  $K^0$  遺伝子と正常 Kell 遺伝子との異種接合体であると想像されるが, 遺伝子の量的効果は証明できなかった.  $K^0$  表現型の観察によりわかった頻度は 0.000069 であり, これは白人集団に認められている頻度と同じである.

## BACKGROUND

The rare phenotype  $K^0$  in the Kell blood group system, first described in 1957 in a Polish family,<sup>1</sup> was subsequently found in 12 other nonrelated kindreds (first 11 families summarized in Race and Sanger, 1968<sup>2</sup>; twelfth family described by Simmons and Young, 1968<sup>3</sup>). This paper reports the first known example of  $K^0$  in a Japanese kindred.

## 背景

Kell 式血液型のまれな表現型  $K^0$  は, 1957 年にポーランドの 1 家族について初めて報告され,<sup>1</sup> その後, 互いに関係のない 12 家族に発見されている (その初めの 11 家族は, 1968 年に Race および Sanger が総括報告している<sup>2</sup>; 第 12 番目の家族については, 1968 年に Simmons および Young が報告した<sup>3</sup>). 本報告では, 日本人 1 家族に認められた最初の  $K^0$  例について述べる.

During routine blood typing of a patient\* known to have chronic granulocytic leukemia, using the antiglobulin technic, no reaction of his red blood cells with commercial anti-K (Kell) or anti-k (Cellano) serum (Dade Reagents, Inc., Miami, Florida) occurred. This prompted a request for more detailed testing with other Kell antisera not available in this laboratory. At the same time, a search for other family members with the same phenotype was undertaken.

## RESULTS

Table 1 and Figure 1 show the results of these studies. Red blood cells of the propositus and one of his brothers failed to agglutinate in any of the Kell system antisera (Kell, Cellano, Penny, Rautenberg, Sutter and Matthews, or anti-K, k, Kp<sup>a</sup>, Kp<sup>b</sup>, Js<sup>a</sup> and Js<sup>b</sup>) or with the 'universal' anti-Ku,<sup>4</sup> but did react strongly with Claassen serum (k<sup>w</sup> Kp<sup>b</sup> Js<sup>b</sup>)\*\* a rare phenotype in the Kell system.<sup>5</sup> All other family members tested were of the most common Kell phenotype (k Kp<sup>b</sup> Js<sup>b</sup>).

The propositus at the time of these studies, had received no blood transfusions, and anti-Ku was not demonstrable in his serum. Later he underwent a blastic crisis necessitating administration of several units of whole blood, but there was no evidence of transfusion reactions. Undoubtedly that blood he received was of the most common Kell phenotype and might have been expected to evoke an immune response. The K<sup>0</sup> brother of the propositus also had no anti-Ku in his serum, though 5 years earlier he had received two 400 ml units of compatible whole blood, presumably of the common Kell phenotype, following lobectomy for pulmonary tuberculosis. No signs or symptoms suggesting a transfusion reaction were observed at that time.

Attempts to demonstrate quantitative differences in antigen strength of the red cells from children of the K<sup>0</sup> homozygotes compared to normal controls were unsuccessful, an observation in accordance with reports by others for presumed heterozygous children of K<sup>0</sup> individuals.<sup>6,7</sup>

## COMMENT

The K<sup>0</sup> phenotype reported here is apparently identical with the 12 instances in Caucasoids reported by others. The red blood cells of the propositus and his brother fail to react with any of the Kell system antisera including

慢性骨髄性白血病の1例\*について抗グロブリン法による血液型判定を行なった結果, その赤血球は市販の抗-K (Kell) または抗-k (Cellano) 血清 (Florida 州 Miami 市 Dade Reagents 社製) に対して反応を示さなかった. このため, 当研究室で入手できないその他の Kell 抗血清を用いてさらに精密な検査を行なう必要があると考えた. 同時に, その家族中に同じ表現型の者がその他にあるか否かの探索も行なった.

## 結 果

検査の結果を表1および図1に示す. 発端者および兄1人の赤血球は, Kell 式血液型のどの抗血清 (Kell, Cellano, Penny, Rautenberg, Sutter および Matthews, すなわち, 抗-K, k, Kp<sup>a</sup>, Kp<sup>b</sup>, Js<sup>a</sup> および Js<sup>b</sup>) に対しても, また, 「普遍型」抗-Ku<sup>4</sup> に対しても凝集を示さなかったが, Kell 式血液型のまれな表現型である Claassen 血清 (k<sup>w</sup> Kp<sup>b</sup> Js<sup>b</sup>)\*\* に対しては強い反応を示した.<sup>5</sup> その他のすべての被検家族構成員は, 普通の表現型 (k Kp<sup>b</sup> Js<sup>b</sup>) であった.

検査当時, 発端者は輸血を受けておらず, 血清に抗-Ku は検出できなかった. その後に急性転化が起こり数回の輸血を受けたが, 輸血の副作用はみられなかった. 輸血に用いられた血液は, おそらく普通の Kell 表現型のものであったと思われるので, 免疫反応が生ずる場合があると予想された. 発端者の兄1人は K<sup>0</sup> 保因者であって, 5年前に肺結核で肺葉切除術を受けた後に, おそらく普通の Kell 表現型と思われる全血 400 ml の輸血を2回受けたことがあるが, その血清に同じく抗-Ku が欠如していた. その時には輸血の副作用を示唆する徴候も症状も認められなかった.

この同種接合性 K<sup>0</sup> 保因者の子供と正常な対象者との赤血球抗原力価の比較を行なったが, 差は認められなかった. このことは, K<sup>0</sup> 保因者に生まれた異種接合と想像される子供に関する他の報告の所見と一致する.<sup>6,7</sup>

## 考 察

ここに報告した K<sup>0</sup> 表現型は, 他の研究者によって報告された白人の12例におけると同一のものようである. 発端者および兄1人の赤血球は, 普遍型の抗-Ku を含

\* Neither the patient nor any of his relatives were exposed to radiation from the A-bomb in Hiroshima.

患者も血縁者のいずれもが広島原爆による放射線を受けていない.

\*\* After the notation of Race and Sanger, 1968.<sup>2</sup> 1968年の Race および Sanger の表示法に従った.<sup>2</sup>

TABLE 1 SEROLOGICAL DATA FOR K<sup>0</sup> KINDRED表1 K<sup>0</sup> 家族構成員の血清学的資料

Pedigree Position 家系上の位置	ABO	Le		Se	MNS	Rh	Jk	Di	K	k	Kp		Ku	Js		KL*	
		a	b								a	b		a	b		
III-1	A <sub>1</sub>				MNS	R <sub>1</sub> R <sub>1</sub>			-	+							
III-2	O	+	-		Ms	R <sub>1</sub> R <sub>1</sub>	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	+
III-3	O	+	-	-	MNS	R <sub>1</sub> R <sub>1</sub>	+	-	-	+	-	+	+	-	-	+	
III-4	A <sub>1</sub>	+	-		MNSs	R <sub>2</sub> r	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	+
III-5		-	+		MNS	R <sub>1</sub> R <sub>1</sub>	+	-	-	+	-	+	+	-	-	+	
III-6	A <sub>1</sub>	+	-	-	MSs	R <sub>2</sub> r	+	-	-	+	-	+	+	-	-	+	
III-8	O			-	Ms	R <sub>2</sub> r			-	+							
III-9	B	-	+	+	Ms	R <sub>1</sub> R <sub>1</sub>	-	+	-	+	-	+	+	-	-	+	
IV-1	A <sub>1</sub>	+	-		Ms	R <sub>1</sub> R <sub>1</sub>	+	+	-	+	-	+	+	-	-	+	
IV-2	O	+	-		Ms	R <sub>1</sub> R <sub>1</sub>	+	+	-	+	-	+	+	-	-	+	
IV-3	O	+	-		MNS	R <sub>1</sub> R <sub>1</sub>	+	-	-	+	-	+	+	-	-	+	
IV-4	A <sub>1</sub> B				Ns	R <sub>1</sub> R <sub>2</sub>			-	+							
IV-5	O	-	+		MSs	R <sub>1</sub> R <sub>2</sub>	+	-	-	+	-	+	+	-	-	+	
IV-6	O	-	-	-	MSs	R <sub>1</sub> r	+	-	-	+	-	+	+	-	-	+	
IV-7	A <sub>1</sub>	+	-	-	MNSs	R <sub>1</sub> R <sub>2</sub>	+	-	-	+	-	+	+	-	-	+	
IV-8	B	+	-	+	Ms	R <sub>1</sub> R <sub>2</sub>	+	+	-	+	-	+	+	-	-	+	
IV-9	B				Ms	R <sub>1</sub> R <sub>2</sub>			-	+							
IV-10	B				Ms	R <sub>1</sub> R <sub>2</sub>			-	+							
IV-11	B	-	+	+	Ms	R <sub>1</sub> r	+	-	-	+	-	+	+	-	-	+	

All those tested with all the Kell antisera were also P<sub>2</sub>+, Fy (a+b-), Mg-, C<sup>w</sup>-, V<sup>w</sup>-, Wr<sup>a</sup>-. Blanks in the table indicate that the test was not done.

すべての Kell 抗血清によって検査された者は、いずれも P<sub>2</sub>+, Fy (a+b-), Mg-, C<sup>w</sup>-, V<sup>w</sup>-, Wr<sup>a</sup>-であった。表中の空欄は、未検査を示す。

\*KL = Claasen (Notation suggested by Race & Sanger, 1968).<sup>2</sup> Presumably red cells from all members of the kindred would agglutinate in KL, since all Kell phenotypes, except that of McCleod which is identical with Claasen, do so.<sup>5,15</sup>

KL = Claasen (1968年に Race および Sanger が提案した表示法).<sup>2</sup> Claasen と同等である McCleod 以外のすべての Kell 表現型は、KL に対して凝集を示すことが認められているので、<sup>5,15</sup> この家族全員の赤血球は KL に対して凝集を示すものと想像される。

the universal anti-Ku. Their red cells are agglutinated by the rare Claasen antibody associated with the Kell system.<sup>5</sup> Ten K<sup>0</sup> kindreds were ascertained by identifying anti-Ku in the sera of the propositi (summary in Race and Sanger, 1968<sup>2</sup>; Simmons and Young, 1968<sup>3</sup>), while the other three, including ours, were found through failure of the propositus' red blood cells to react with Peltz (anti-Ku) serum,<sup>1</sup> anti-Kp<sup>b</sup>,<sup>8</sup> or anti-k (present report).

The frequency of consanguinity between parents of K<sup>0</sup> propositi is high (4 or possibly 5 out of 12 spouse pairs<sup>2,3</sup>). It has not been possible to demonstrate that the parents (II-1, 2) of the K<sup>0</sup> brothers reported here are related to each other. However, both parental lines can be traced back at least three generations on a cluster of small islands of the Seto Inland Sea of Japan. An elder in the family asserts that they have 'always lived' in the region.

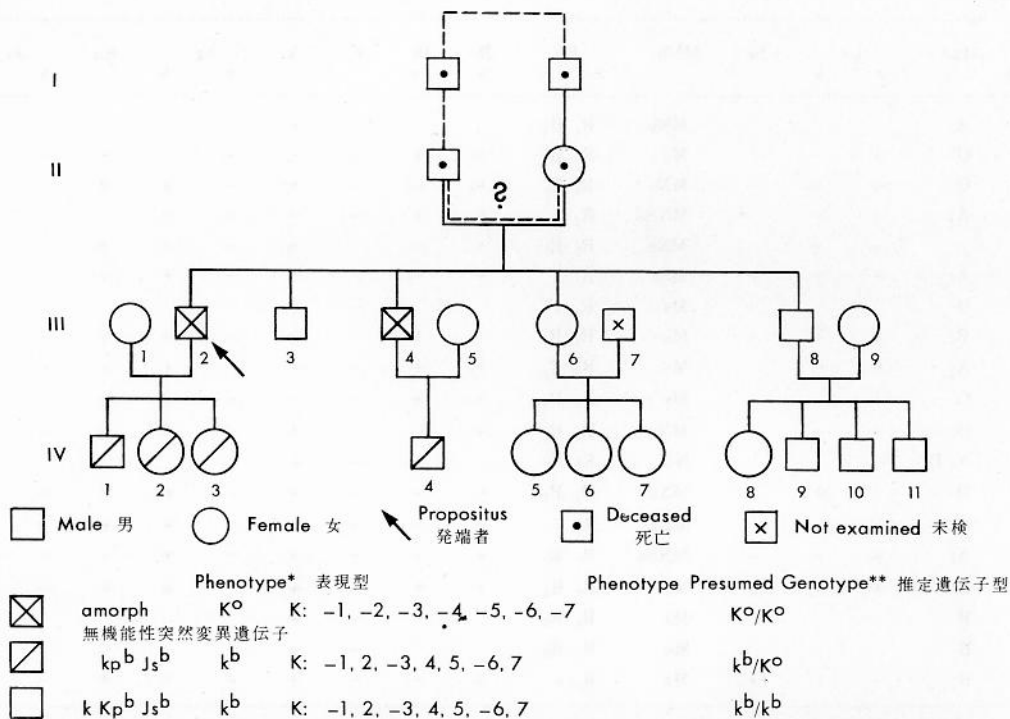
めて、どの Kell 抗血清に対しても反応を示さなかった。しかし、Kell 系統に関係のあるまれな Claasen 抗体に対しては赤血球の凝集があった。<sup>5</sup> 今までに発見された K<sup>0</sup> のうちの10家族は、発端者の血清における抗-Ku の検出によって確認され(1968年の Race および Sanger における総括<sup>2</sup>; Simmons および Young, 1968年<sup>3</sup>)、一方、われわれの1家族を含む残りの3家族は、発端者の赤血球が Peltz (抗-Ku) 血清,<sup>1</sup> 抗-Kp<sup>b</sup>,<sup>8</sup> または抗-k (本報告) に対して反応を示さないことのために発見された。

K<sup>0</sup> 発端者の両親が近親結婚である頻度は高い(12組中の4組あるいは5組<sup>2,3</sup>)。ここに報告した K<sup>0</sup> 兄弟の両親(II-1, 2)の近親結婚は証明できなかった。しかし、両親の家族は、少なくとも過去3代にわたって瀬戸内海における一群の小さな島に住んでいたことがわかった。この家族の長老は、この土地に「昔からずっと住んでい



FIGURE 1 PEDIGREE OF KINDRED IN WHICH THE K<sup>0</sup> GENE IS SEGREGATING

図1 K<sup>0</sup> 遺伝子が分離している家族の家系



\* Phenotype notation from left to right according to Race and Sanger 1968,<sup>2</sup> Allen et al 1958,<sup>10</sup> and Allen & Rosenfield 1961.<sup>14</sup>

表現型の記載方法は、左から1968年のRaceおよびSanger,<sup>2</sup> 1958年のAllenら<sup>10</sup>ならびに1961年のAllenおよびRosenfield<sup>14</sup>に従った。

\*\* Notation of Allen et al 1958.<sup>10</sup> The presumed genotypes of the two brothers and one sister of the propositus (III-3, 6, 8) could be either as given above (normal homozygotes) or k<sup>b</sup>/K<sup>0</sup>, on the assumption that both parents were heterozygous for the normal and amorphic gene.

1958年のAllenらの表示法に従った。<sup>10</sup> 発端者の兄2名と姉1名(III-3, 6, 8)の推定遺伝子型は、上記のように表わされるか(正常な同種接合体),あるいは,両親が正常遺伝子と突然変異遺伝子との異種接合体であると仮定すれば, k<sup>b</sup>/K<sup>0</sup>と表現できる。

The question of consanguinity of the parents of the propositus is unsolved, see text.

発端者の両親の近親結婚の有無は不明。本文参照。

These islands constitute a geographic and social isolate where the frequency of consanguineous marriages is high. It thus seems entirely possible that the parents may have an ancestor in common, though this cannot be indisputably proved.

The inheritance of this phenotype seems to be that of a true recessive, since the effect of the gene is not apparent in the K<sup>0</sup> individual's children, presumed to be heterozygous for a gene, for which the affected parent is homozygous.

A possible explanation for the failure to find a gene-dose effect in heterozygotes and for the fact that the K<sup>0</sup> red cells are agglutinated by the Claassen serum (dubbed KL by Race and Sanger, 1968<sup>2</sup>), has recently been suggested

た」といっている。これらの島々は、地理的にも社会的にも孤立しており、近親結婚の頻度は高い。したがって、両親が共通の祖先を持っていることは明確には立証できなかったが、その可能性は大いにある。

この同種接合体性 K<sup>0</sup> 保因者からの子供は、K<sup>0</sup> 遺伝子の異種接合体であると想像されるが、その遺伝子の影響を示さないため、この表現型の遺伝形式は真性の劣性遺伝であると思われる。

近年異種接合体に遺伝子の量的効果が認められないことと K<sup>0</sup> 赤血球が Claassen 血清 (1968年に Race および Sanger はこれを KL と命名<sup>2</sup>) に対して凝集を示す理由

by those authors and others.<sup>9</sup> A system of precursor substance and a chain of genes similar to that in the ABO system is envisaged. First, a precursor substance is converted to a pre-Kell substance ('KL substance' in Race and Sanger, 1968<sup>2</sup>) by a gene independent of the Kell locus. The Kell gene then converts the pre-Kell substance into the appropriate Kell antigen, depending on the particular gene present ( $K^b$ ,  $k^b$ ,  $k^a$ , etc.). The Claassen propositus is considered to be homozygous for a gene that fails to convert (or only partially converts) the precursor substance to pre-Kell substance, whereas the  $K^0$  individual is homozygous for a gene (perhaps an amorph) at the Kell locus which fails to convert pre-Kell substance to Kell antigen. A further consequence of this chain is that individuals of the Claassen type can develop an antibody to pre-Kell substance, which explains why the  $K^0$  red cells agglutinate in KL serum since  $K^0$  cells have unconverted pre-Kell substance attached to them.  $K^0$  individuals, on the other hand, can develop antibodies (most conspicuously anti-Ku) to Kell antigens.

The absence of a demonstrable gene-dose effect in the presumed haploid ( $k^b/K^0$ ) carrier offspring of the  $K^0$  phenotypes ( $K^0/K^0$ ), even though gene-dose effects are discernable elsewhere in the Kell system ( $K/k$  and  $Kp^a/Kp^b$  cells give lower titration scores respectively than  $K/K$  or  $Kp^a/Kp^a$  cells<sup>2,10</sup>), might be explicable in terms of recently developed concepts of molecular genetics. In the presence of a diploid complement of precursor converting gene, a haploid complement at the Kell locus may be sufficient to convert all pre-Kell substance to Kell antigen (see Ohno, 1967<sup>11</sup> and Dreyfus, 1969<sup>12</sup> for discussions of gene dosage compensation, and mutations of structural and regulator genes).

We have tested 14,541 individuals in Hiroshima and Nagasaki with anti-K and anti-k. The frequency of the  $K-k+$  phenotype is 0.9997, with a lower limit (95% certainty) of 0.9994. The frequency of the  $K^0$  phenotype in this relatively small population sample is 0.000069, and the true proportion (95% confidence limit) is not more than 0.00018. This is the same order of magnitude (0.00003-0.00006) as that estimated for Caucasoid populations.<sup>1,2,10,13</sup> The frequency of the  $K+k+$  phenotype in this population is 0.0002 (upper limit 0.0004); so far no examples of  $K+k-$  have been found, so that the upper limit for the frequency of this phenotype is estimated to be 0.00009 on the basis of the present data.

についての推測が、これらの研究者やその他<sup>9</sup>によって行なわれている。ABO式血液型の場合と同様に、前駆物質系と一連の遺伝子が想定されている。まず、Kell遺伝子座とは独立した遺伝子によって前駆物質がKell前段階物質(1968年のRaceおよびSangerの報告における「KL物質<sup>2</sup>」)に変換される。次に、Kell遺伝子の種類( $K^b$ ,  $k^b$ ,  $k^a$ など)に応じて、このKell前段階物質は適当なKell抗原に変えられる。Claassen発端者の場合は、前駆物質をKell前段階物質へ変換する作用を持たない遺伝子(または、一部分のみの変換を起こす遺伝子)の同種接合体と考えられるのに対して、 $K^0$ 保因者は、Kell前段階物質のKell抗原への変換を起こすことのできない遺伝子(無機能性の突然変異遺伝子かもしれない)の同種接合体である。さらに、この一連の作用の結果、Claassen保因者は、Kell前段階物質に対する抗体を産生できるので、これにより $K^0$ 赤血球がKL血清に対して凝集を示すことの原因が説明される。すなわち、 $K^0$ 血球には、未変換のKell前段階物質が附着しているためである。他方、 $K^0$ 保因者は、Kell抗原に対する抗体(特に抗-Ku)を産生することができる。

その他の各Kell式血液型には、遺伝子の量的効果が認められている( $K/k$ および $Kp^a/Kp^b$ 血球の凝集素価は、それぞれ $K/K$ および $Kp^a/Kp^a$ 血球より低い<sup>2,10</sup>)のに対して、 $K^0$ 表現型( $K^0/K^0$ )の者から生まれた子供は、半数体( $k^b/K^0$ )保因者と想像されるが、遺伝子の量的効果が認められない理由は、最近発達した分子遺伝学の知識によって説明できるかもしれない。すなわち、前駆物質変換のための遺伝子の二倍体構成があれば、Kell座位に半数体構成があるだけでもKell前段階物質をすべてKell抗原に変換させるにじゅうぶんであるかもしれない(遺伝子作用の量的代償ならびに構造遺伝子および調節遺伝子の突然変異に関する考察については、Ohno, 1967年,<sup>11</sup> およびDreyfus, 1969年,<sup>12</sup>を参照)。

われわれは、広島・長崎において抗-Kおよび抗-kを用いて14,541名についての検査を行なった。その結果、 $K-k+$ 表現型の頻度は0.9997であり、その下限(信頼度95%)は0.9994であった。この比較的小さい対象集団における $K^0$ 表現型の頻度は0.000069であり、真の割合(95%信頼限界)は0.00018を越えない。これは、白人集団に対して推定されているものと大差がない(0.00003-0.00006<sup>1,2,10,13</sup>)。このうちの $K+k+$ 表現型の頻度は0.0002(下限0.0004)である；今までのところでは $K+k-$ は1例も発見されていないので、現在の資料に基づいて推定してみるとこの表現型の頻度の上限は0.00009ということになる。

## REFERENCES

### 参考文献

1. CHOWN B, LEWIS M, KAITA H: A 'new' Kell blood group phenotype. *Nature* 180:711, 1957  
( Kell 式血液型の「新しい」表現型 )
2. RACE RR, SANGER R: *Blood Groups in Man*. 5th ed. Philadelphia, FA Davis, 1968. pp 265-90  
( ヒトの血液型 )
3. SIMMONS RT, YOUNG NAF: The rare Kell blood group K-k-Kp(a-b-) or K<sup>o</sup> with anti-Ku antibody found in an Australian woman. *Med J Aust* 2:1040-2, 1968  
( オーストラリアの1婦人に発見された抗-Ku 抗体を有するまれな Kell 式血液型 K-k-Kp(a-b-) すなわち K<sup>o</sup> )
4. CORCORAN PA, ALLEN FH, et al: A new antibody, anti-Ku (anti-Peltz) in the Kell blood-group system. *Transfusion* 1:181-3, 1961  
( Kell 式血液型の新しい抗体, 抗-Ku (抗 Peltz) )
5. VAN DER HART M, SZALOKY A, VAN LOGHEM JJ: A 'new' antibody associated with the Kell blood group system. *Vox Sang* 15: 456-8, 1968  
( Kell 式血液型に関係のある「新しい」抗体 )
6. KAITA H, LEWIS M, et al: A further example of the Kell blood group phenotype K-, k-, Kp(a-b-). *Nature* 183:1586, 1959  
( Kell 式血液型の表現型 K-, k-, Kp(a-b-) の追加例 )
7. NUNN HD, GILES CM, DORMANDY KM: A second example of anti-Ku in a patient who has the rare Kell phenotype K<sup>o</sup>. *Vox Sang* 11:611-9, 1966  
( まれな Kell 表現型 K<sup>o</sup> を有する者に抗-Ku の認められた第2例 )
8. CLEGHORN TE: Unpublished observations quoted in RACE and SANGER<sup>2</sup>  
( RACE および SANGER<sup>2</sup> に引用の未発表観察所見 )
9. ALLEN FH: Personal communication, 1968  
( 私信 )
10. ALLEN FH, LEWIS SJ, FUDENBERG H: Studies of anti-Kp<sup>b</sup>, a new antibody in the Kell group system. *Vox Sang* 3:1-13, 1958  
( Kell 式血液型の新しい抗体, 抗-Kp<sup>b</sup> に関する研究 )
11. OHNO S: *Sex Chromosomes and Sex-linked Genes*. Berlin, Springer-Verlag, 1967. pp 91-100  
( 性染色体と性連鎖遺伝子 )
12. DREYFUS J-C: The application of bacterial genetics to the study of human genetic abnormalities. *Progr Med Genet* 6:169-200, 1969  
( ヒトの遺伝学的異常の研究に対する細菌遺伝学の応用 )
13. MORTON NE, KRIEGER H, et al: Genetic evidence confirming localization of Sutter in the Kell blood-group system. *Vox Sang* 10:608-13, 1965  
( Kell 式血液型における Sutter の位置を確認する遺伝学的所見 )
14. ALLEN FH, ROSENFELD RE: Notation for the Kell blood group system. *Transfusion* 1:181-3, 1961  
( Kell 式血液型の表示方法 )
15. ALLEN FH, KRABBE SMR, CORCORAN PA: A new phenotype (McCleod) in the Kell blood-group system. *Vox Sang* 6:555-60, 1961  
( Kell 式血液型における新しい表現型 ( McCleod ) )