

## Hereditary

**XR**

- 血友病
- Duchenne
- 赤緑色覚異常
- Lesch-Nyhan
- X連鎖性無 $\gamma$ グロブリン血症

**XD** 1

## AD 5

FAP
骨形成不全症
Marfan
Huntington
MEN I
家族性甲状腺髓様癌

## AR 2

## XR 6

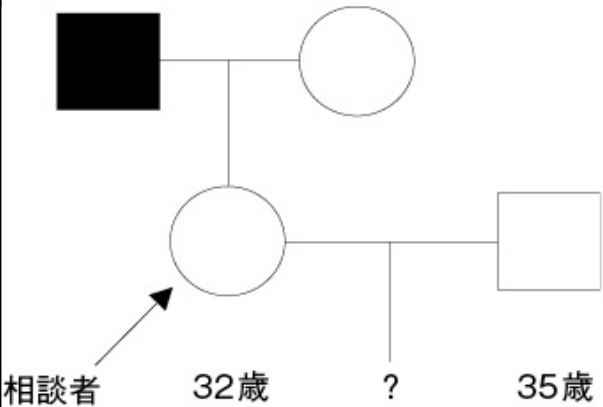
**A B C D E F G H - B M W**

A	血友病A,B
B	Becker型筋ジストロフィー
C	Color→色→赤緑色覚異常
D	Duchenne型筋ジストロフィー
E	L'E'sch-Nyhan症候群
F	Fabry病
G	G6PD欠損症
H	Hunter症候群
B	Bruton型無γグロブリン血症
M	慢性肉芽腫性
W	Wiskott-Aldrich症候群

9718 Penetrance ⓘ

M M

32歳の女性。  
遺伝相談のために来院した。  
父が常染色体優性遺伝疾患に罹患している。この疾患の浸透率〈penetrance〉は50%。近親婚はなく、本人は発症していない。家系図を次に示す。  
第1子が発症する確率はどれか。



- a. 1/4
- b. 1/8
- c. 1/12
- d. 1/16
- e. 1/24

母 \ 父	A	a
	Aa (保因者)	aa
a	Aa (保因者)	aa
a	Aa (保因者)	aa

発症する      発症しない

P(保因者)|(非発症) = 1/3  
子供: P(Aa) \* penetrance = 1/2 \* 1/5 = 1/10

$1/3 * 1/10 = 1/30$

True: c

- a.
- b.
- c.
- d.
- e.

