

7・6 染色体の多型性変異に関する研究

国立遺伝学研究所

松 永 英
飯 沼 和 三

研 究 目 的

本年度は主として、Cバンド法による多型現象の技術的な判定規準を定め、実際にその規準によって得られた分析結果を検討した。さらに多数例でのQ多型分析から得られた所見について検討を加えた。この調査中、一家系で *de novo* のY染色体長腕欠失を見出した。また、いわゆる“XX male”と思われる一例の患者の血液・皮膚・性腺の細胞遺伝学的検査から、診断上の重要な示唆が得られた。

研 究 方 法

- (1) 正常核型を有する日本人集団から白血球培養法により染色体標本を作製し、その標本についてQ染色およびC染色を行なった。Q染色は、男性56名と女性50名について、C染色は男性30名と女性22名について行なった。
- (2) C多型の判定規準に、次のような条件を付与した。
 - (a) 1個の分裂中期像において、染色体自体の歪みが少ない標本を選ぶ。
 - (b) 同一の分裂中期像で、Cバンドの濃染の具合が均等に出現している標本を選ぶ。
 - (c) 9番染色体のCバンドの大きさは、その短腕の長さと同じものがもっとも多く出現する。そこで、短腕の長さを規準にして、それと同じもの、それよりも大きいものおよび小さいものの3型に分類する。
 - (d) 1番染色体のCバンドの変異は、9番染色体の短腕の長さを規準として、同様に3型に分類する。
 - (e) 16番染色体のCバンドは、一般に濃染部が長腕の1/2を占める。この大きさを規準として、16番染色体のCバンドの変異を判定する。
- (3) Q多型については、着糸点近傍領域の蛍光の強さに従って、Fとfに分類

した。Fはパリ会議規約(1971年)によれば、13番染色体長腕末端側のバンドの螢光の強さと比べ、これと同等かまたはより強い螢光に相当する。分析結果についてはHardy-Weinberg平衡式に基づく χ^2 検定を行なった。

研 究 成 果

- (1) 二次狭窄を有する1, 9および16番染色体のC多型を、上述の判定規準に従って分類すると、明らかに、もっとも多く見られる大きさのバンド(h)の他に、大小の変異が観察される。バンドの大小をそれぞれ h^+ , h^- で表わすと、その頻度は、1番染色体においては、それぞれ0.02と0.13, 9番染色体で0と0.14, 16番染色体で0.01と0.06であった。従来互いに弁別が不可能な h^+/h^- , h/h^+ , h^+/h^+ の例が、今回定めた判定規準によって明確に区別できるようになった。
- (2) Qバンド変異を、3, 4, 13, 14, 15, 21および22番染色体について観察した結果、それぞれのFの頻度は、0.55, 0.29, 0.47, 0.21, 0.03, 0.19および0.25であった。4番および13番染色体については高い χ^2 値が得られた。その原因として、4番染色体に関しては、変異型の判定誤差が考えられるが、13番染色体のFをヘテロに持つ傾向には、サンプルの偏りの他に、細胞機能上の意味があるかも知れない。
- (3) 精薄、皮膚色素欠乏、高口蓋、耳介低位を主徴とする2歳の男児の染色体分析を行なったところ、Y染色体長腕の強い螢光を発する部分が完全に欠失していることが判明した。両親は、いずれも正常核型を有し、父親のY染色体は強い螢光を発する領域を持っていた。両親および発端者の血液型、血清蛋白型および赤血球酵素型の、13種の遺伝形質の検査結果は、親子として矛盾するところがなかった。この症例では、患児の症状はY染色体の所見と直接関係ないと思われるが、Y染色体のQ多型のみに基づく親子鑑定には十分な注意が必要であることを示している。

發 表 論 文

- 1) Iinuma, K., Ohzeki, T., Ohtaguro, K., Higashihara, E., Tanae, A., and Nakagome, Y. (1975). Y-chromatin positive cells in the smear preparations of the gonad from an XX male. *Humangenetik*, 30, 193.
- 2) Iinuma, K., Nakagome, Y., and Higurashi, M. (1975). A *de novo* translocation $t(6q+; 15q-)$ in a boy with trisomy 21. *人類遺伝学雑誌*, 20, 147.
- 3) Iinuma, K., and Matsunaga, E. (1976). Human chromosome variantsClassification with the size of C-bands and a case report of a *de novo* $Yq-$. (Abstract) *人類遺伝学雑誌*, 20, 248.
- 4) Ogata, K., Kamimura, K., Morinaga, R., and Iinuma, K. (1975). A case of a supernumerary isochromosome for short arm of number 18—a chromosomal syndrome. (Abstract) *Teratology*, 12, 207.

↓
検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります
↓

研究目的

本年度は主として、C バンド法による多型現象の技術的な判定規準を定め、実際にその規準によって得られた分析結果を検討した。さらに多数例での Q 多型分析から得られた所見について検討を加えた。この調査中、一家系で de novo の Y 染色体長腕欠失を見出した。また、いわゆる “XX male” と思われる一例の患者の血液・皮膚・性腺の細胞遺伝学的検査から、診断上の重要な示唆が得られた。