

国立遺伝学研究所

中 込 彌 男
岡 成 寛

研 究 目 的

研究目的は、1) 本態のはっきりした分染法の開発、および2) 分染法の応用により、新しい染色体異常症候群を分離独立させること、の2項である。いずれも、昨年度より継続したテーマであるが、本年度は特に、1) については、DNA複製パターンに基づく分染法の特異性を高めること、この技術を染色体多型の解析に応用し、精度を高めることの2点、2) については、新しい症候群をさらに幾つか確立すること、を重点的な目標とした。

研 究 方 法

DNA複製の開始点を調べるER (early replicating) バンド(昨年度の報告参照)については、ギムザ系検出法(FPG法の変法)の特異性を検討するため、蛍光法(アクリジンオレンジ、ヘキスト33258)、および³Hサイミジンによるオートラジオグラフィーを併用した。多型分析への応用については、先ずBUdRの投入を、Sの後期に行う第1法、およびS初期にBUdRを投入し、Sの後期にサイミジンで置換する第2法を比較し、さらに各々について、少しづつタイミングをずらして、結果を比較した。

研 究 結 果

ERバンドは、一般に染色体上の淡バンドに一致しているが、5q(No.5染色体の長腕)、6p(No.6の短腕)など幾つかの部位では、腕を単位として、Gバンドとの関係が逆転していた。すなわち、ER陽性部分が濃バンドに一致していた。これは、FPGの変法によるギムザ系の技術により、観察された現象であるため、2種の蛍光法とオートラジオグラフィーにより検討したところ、"逆転"は全くみられなかった。すなわち、BUdRの取り込みによりDNA

複製の状態を知る目的には、ギムザ系の技術は信頼度が低く、蛍光法を使用すべきことが分かった。逆転部分では、クロマチンの性質に何か特徴があり、BUdR の分布と無関係にGバンドが出やすいと推定された。

多型に関しては、第1法は、多型部分がほとんど蛍光を示さないため不相当と判定された。第2法によると、1qh, 9qh, 16qhなどの2次狭窄部、端着系型染色体の短腕が、いずれも強い蛍光を発するため、特に有利であることが分かった。サイミジンによる置換は標本作製の7時間前が適当であった。なお付随体については、通常のQバンドが有利であるため、BUdRを含む標本を先ずQ染色して付随体を調べ、脱色後に本法(アクリジン)で短腕を検討すると、D, G群については、現存の多型分析手段の中で、最も検出精度が高くなると考えられた。

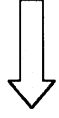
1qh など2次狭窄部の多型については、Cバンド法が広く使用されているが、標本作製時の熱の加わり方や、処理条件の微妙な差により、結果が大きく変る欠点があった。そのため、同時に処理を行わぬ限り、症例相互や他研究室との比較は困難であった。本法によると、この種のバラツキは先ず無いので、長さの測定などにより、これらの多型を定量的に扱うことが、初めて可能となった。

新しい症候群も幾つか経験したが、特に2番長腕近位部の重複によるテトラソミーを持つ例は、文献上第1例のきわめて珍しい異常である。詳細については、なお検討中である。ほかに、10q-, 9p, 4pなどの部分トリソミーが同定された。

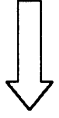
発 表 論 文

- 1) Nakagome, Y. (1976). Nonrandom distribution of exchange points in patients with structural rearrangements. Amer. J. Hum. Genet. 28:31-41.
- 2) Nakagome, Y., Teramura, F., Kataoka, K. and Hosono, F. (1976). Mental retardation, malformation syndrome and partial 7p monosomy [45, XX,tdic(7;15)(p21;p11)]. Clin. Genet. 9:621-624.

- 3) Nakagome, Y. (1976). Early replicating DNA and chromosome bands. Excerpt. Med. Int. Congr. Ser. No.397:143.
- 4) Nakajima, S., Yanagisawa, M., Kamoshita, S. and Nakagome, Y.(1976). Mental retardation and congenital malformations associated with a ring chromosome 9. Hum. Genet. 32:289-293.
- 5) 中込彌男(1976). 染色体異常による疾患. (村上氏広他編:出生前の医学, 第2版):232-266. 医学書院.
- 6) 中込彌男(1976). 染色体領域における最近の話題. 松医会報 No 20:14-17.
- 7) 中込彌男(1976). 羊水から得られる情報. 耳から聞く医療情報 No. 112:テープA面, メジカルビュー社, 東京.



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

研究目的は、1)本態のはっきりした分染法の開発、および 2)分染法の応用により、新しい染色体異常症候群を分離独立させること、の 2 項である。いずれも、昨年度より継続したテーマであるが、本年度は特に、1)については、DNA 複製パターンに基づく分染法の特異性を高めること、この技術を染色体多型の解析に応用し、精度を高めることの 2 点、2)については、新しい症候群をさらに幾つか確立すること、を重点的な目標とした。