

## 染色体グループのまとめ

中 込 弥 男  
(国立遺伝学研究所人類遺伝部)

日 暮 真  
(山梨医科大学保健第Ⅱ)

モニタリングに際しては多数例の染色体分析を行う必要があり、全例に手のかかる特殊な分染法を行うことは不可能である。まずQまたはGバンドで一通りの分析を行い、必要に応じてさらに精密な分析を行うのが、合理的な進め方であろう。高精度分染法や SCE の検出その他、最近の分染法には培養中の薬品処理を必要とするものが増えているので、固定済みの細胞の保存などによっては、このような状況に対応することはできない。また初回の培養が不成功に終る場合もある。そこで中込らは昨年までに、検体（静脈血）の一部を簡単な操作により凍結し、必要に応じて解凍し培養する方法を開発したが、本年は操作をさらに単純化、実際の症例への応用も行い、極めて良好な結果が得られることを確認した。また凍結材料からのリンパ球長期培養株の樹立も試み、2例で何れも成功した。

分染法については、昨年開発したアクリジンオレンジ高精度分染法をさらに改良し、成功率を高めるなど完全に実用化した。また構造異常を持つ症例多数に本法を応用し、Wilms 腫瘍と無虹彩の合併例の全例および Prader-Willi 症候群において微細な欠失を確実に検出するなどその実用性を確かめた。構造異常の発生に際しては、染色体の切断がG淡バンドに集中することを証明、濃淡両バンドの境界説を否定した。

なお今後の発展を図るため、組み換え DNA 技法の染色体分析への応用についても、検討を開始した。

日暮は、昨年度に行った性染色体異常についての検討に続き、常染色体を含め一般的に使用可能なモザイクの判定基準の設定、さらにモニタリングにおける至適分析細胞数の決定なども試みた。ただし後者については、異数性細胞が高2倍側か低2倍側かにより意義が大きく異なること、異数性細胞の検出により必要観察細胞数が大きく変ること、染色体の群により1本の過不足の意義が異なることなど、種々雑多な要素が複雑にからみ合うため、コンピュータによる解析が可能な形でモデルを作ることは、残念ながら困難という結果となった。

ただし表1\*を基に、ごく単純化したモデルについて計算を行うことは可能である。観察細胞数を倍加するための労力を+30%（培養操作を含め分析に要する全労力。実際には、10個以内ではおよそ+10%、100~200個の付近では+90%など差があるが、一率30%とする）、全染色体異常のうちモザイクが10%を占める（一般分析では検出困難な低頻度のモザイクを含む）、

\*（日暮：モザイク型染色体異常の分析に関する検討）

異数性細胞が50%程度以上を占めるものがモザイク例の約半数、25%前後が1/4、12.5%程度が1/8、6%程度が1/16などの仮定をおく（数字を変えても結果に大差はない）。例えば1万人の新生児について細胞3個ずつ核型分析を行う場合を考えてみよう。新生児における染色体異常の頻度を0.7%とすると、全くモザイクの検出ができない場合、発見される異常例は63である。各例6個数えると50%以上の異数性細胞を持つ例が検出されるが（表）、前述のごとくこれはモザイク例の半数にあたる。他方同一労力により分析可能な例数は7,692に減るので、異常例は合計51となる（非モザイク48、モザイク3）。分析細胞を12；24；48などと増やすと、同一労力により検出可能な異常例は40；31；24などとさらに減ることになる。結局モザイクの見逃がしには目をつむり、各例3個程度の分析を行うのが最も効率が良いことになる。検出されるモザイクの例数は、観察細胞数が12の場合が最も多いが、6細胞を分析する場合との差は0.4人で実質的な差はない。培養に要する材料のコストはほぼ例数に比例して増加するので、この条件を加えると、3個から6個の間おそらくやや3個に近いあたりが、最も合理的な分析細胞数となりそうである。



## 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



モニタリングに際しては多数例の染色体分析を行う必要があり,全例に手のかかる特殊な分染法を行うことは不可能である。まずQまたはGバンドで一通りの分析を行い,必要に応じてさらに精密な分析を行うのが,合理的な進め方であろう。高精度分染法やSCEの検出その他,最近の分染法には培養中の薬品処理を必要とするものが増えているので,固定済みの細胞の保存などによっては,このような状況に対応することはできない。また初回の培養が不成功に終る場合もある。そこで中込らは昨年までに,検体(静脈血)の一部を簡単な操作により凍結し,必要に応じて解凍し培養する方法を開発したが,本年は操作をさらに単純化,実際の症例への応用も行い,極めて良好な結果が得られることを確認した。また凍結材料からのリンパ球長期培養株の樹立も試み,2例で何れも成功した。