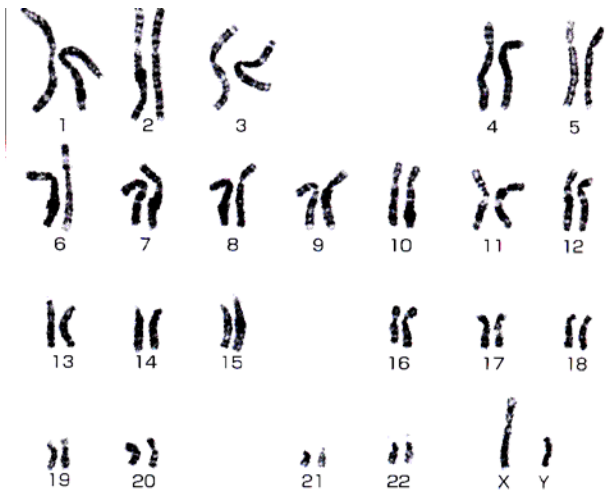


遺伝のはなし 12.

1. ヒトの染色体



男 性

ヒトの染色体数は通常 46 本です。
 22 対 44 本の常染色体と、男性は XY、女性は XX の性染色体です。
 基本的には、46 本の染色体を大きさの順に並べます。X 染色体は 7~8 の大きさ、Y は G 群よりやや大きいです。22 は 21 より大きいです。

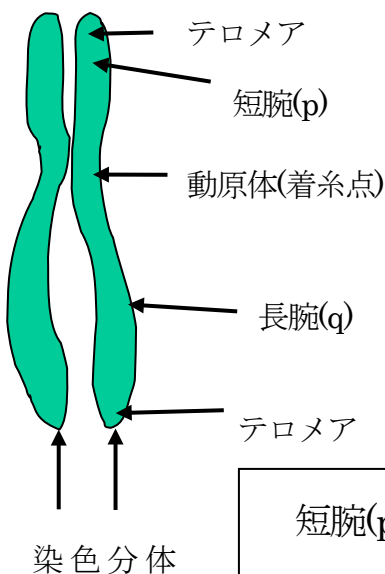
2. 染色体の特徴

群	番号	大きさ	動原体の位置
A	1-3	大	中部
B	4-5	大	次中部
C	6-12, X	中	中部 又は 次中部
D	13-15	中	端部(付随体あり)
E	16-18	比較的短	中部又は 次中部
F	19-20	短	中部
G	21-22, *Y	短	端部(付随体あり)

大きさの順に並べられた染色体は、さらに動原体の位置の特徴により、AからGの7群に分けられます。またD, G群には付随体がついています(*Y染色体に付随体はありません)。

遺伝のはなし 12.

3. 染色体各部の名称



染色分体：中期染色体はその長軸にそって裂け目を現し、2本にみえます。その各々を染色分体といいます。

動原体：有糸核分裂のさい、染色体が極への移動に重要な役割をする部分です。「くびれ」にみえます。

テロメア：染色体の末端部をいいます。染色体の安定に重要な役割をします。

短腕(p)は動原体を境にして、短い部分をいい、長腕(q)は動原体を境にして、長い部分をいいます。短腕の p は petit(仏)に由来します。qはpの次にくるといふことで深い意味はないようです。

4. 染色体の形

染色体の形は大きく分けると、1)中部着糸型 2)次中部着糸型 3)端部着糸型の3種類になります。

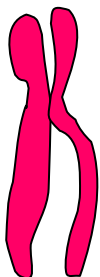
1) 中部着糸型(metacentric chromosome)



この型の染色体は動原体がほぼ中央にあります。したがって、短腕と長腕の長さは、ほぼ等しいことになります。

1、3、16、19、20 が、この型に属します。

2) 次中部着糸型 (submetacentric chromosome)

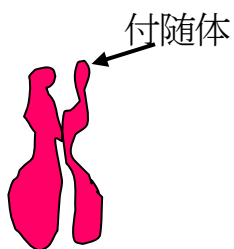


動原体の位置が中央から少しずれています。結果として、短腕と長腕がはっきりと識別できます。

2、4、5、6-12、17、18 および X 染色体がこの型に属します。

遺伝のはなし 12.

3) 端部着糸型(acrocentric chromosome)

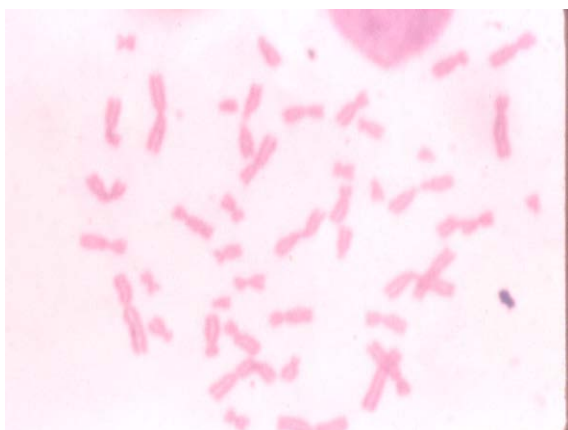


動原体が端に偏っています。結果として、短腕は極端に短いです。付随体(サテライト)をもちます。

13、14、15、21、22 および Y がこの型に属します。ただし、Y は付随体をもちません。

5. 染色体バンド

染色体は染め方によって、違う反応を示します。この結果染色体の各部分が縞模様に染め分けられて見え、染色体バンドといいます。



単染色



G バンド

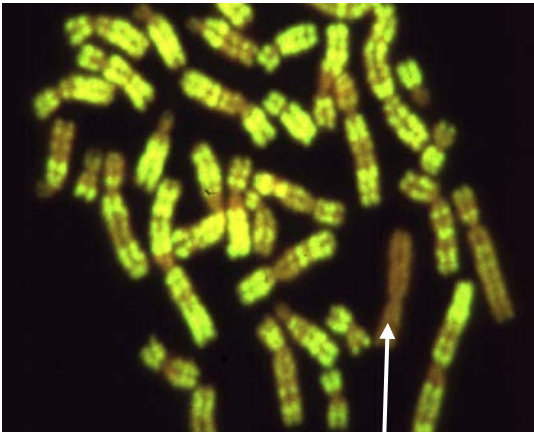
Y 染色体



Q バンド(北里大学 前田 徹)

バンドのパターンは G 分染法と同じ。
Y 染色体長腕末端部が強く光ります。

遺伝のはなし 12.



R-band: 濃淡がG, Qバンドの逆になります。
不活化X染色体はオレンジ色に染まります。

不活化X染色体

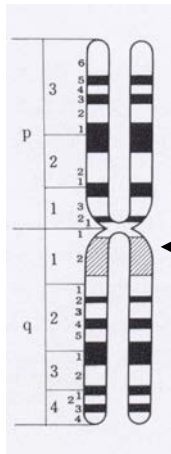
Rバンド(北里大学 前田 徹)

いろいろなバンドとその特徴

バンド	特徴
Gバンド	Qバンドで明るいバンドは濃く、暗いバンドは淡く染まります。
Qバンド	キナクリンマスタードで染め、蛍光顕微鏡で観察します。Y染色体長腕末端部が光ります。
Rバンド	濃淡がG, Qバンドと逆に染まります。不活化X染色体はオレンジ色に染まります。
Cバンド	動原体部が選択的に染め分けられます。
Nバンド	仁形成部位を選択的に染め分けます。
Tバンド	染色体末端部を染めます。
その他	

通常はGバンドを用います。

6. バンドの読み方



1番染色体の長腕(q)の領域1の2番目の縞を表すには、1q12のように記し、

イチ、キュー、イチ、ニ

と読みます。ジュウニとは読みません!

遺伝のはなし 12

7. 染色体の記述法

1) 略語と記号

略語	原 語	日 本 語
cen	centromere	動原体
del	deletion	欠失
der	derivative	派生
dup	duplication	重複
ins	insertion	挿入
inv	inversion	逆位
mat	materna origin	母方由来
mos	mosaic	モザイク
p	petit(仏)。 short arm of chromosome	短腕
pat	paternal origin	父方由来
q	long arm of chromosome	長腕
r	ring chromosome	環状染色体
rcp	reciprocal	相互
rob	Robertsonian translocation	ロバートソン転座
t	translocation	転座
:	break(colon 1 つ)	切断点
::	break and joint(colon 2 つ)	切断 と 結合
→	from to	(から～まで)
+		染色体の増加
-		染色体の減少

遺伝のはなし 12.

2) 正常染色体

46,XX : 染色体数 46、性染色体 XX : 正常女性

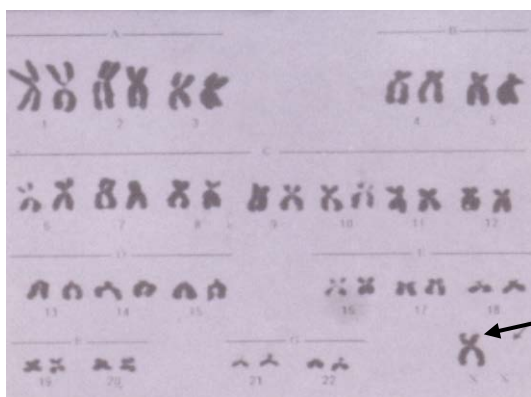
46,XY : 染色体数 46、性染色体 XY : 正常男性

染色体数 コンマ 性染色体 の順で記載します。

3) 異常染色体

(1) 性染色体の数の異常

45,X : 染色体数 45、X染色体は 1。 : ターナー症候群

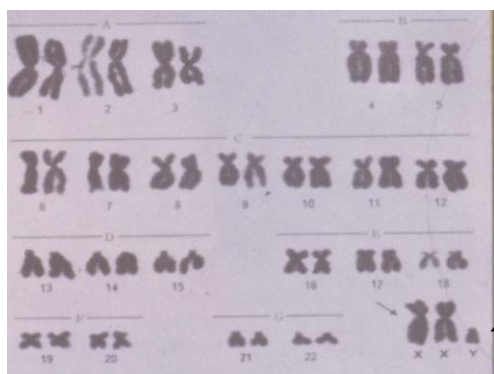


X染色体が1つです。



1対ある染色体が1つしかないとき、モノソミーといいます。

47,XXY : 染色体数は 47、性染色体は XXY。 : クラインフェルター症候群

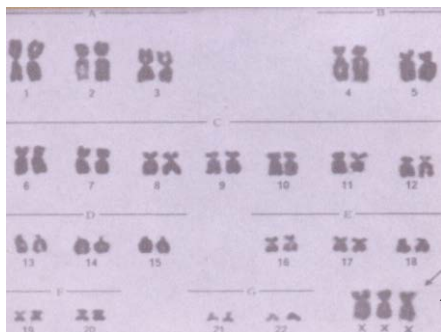


X染色体が2,Y染色体が1です。

49,XXXXY : 染色体数は 49、性染色体は XXXXY。 クラインフェルター症候群の亜型です。

遺伝のはなし 12.

47,XXX : 染色体数は 47、性染色体は XXX。 : トリプル X



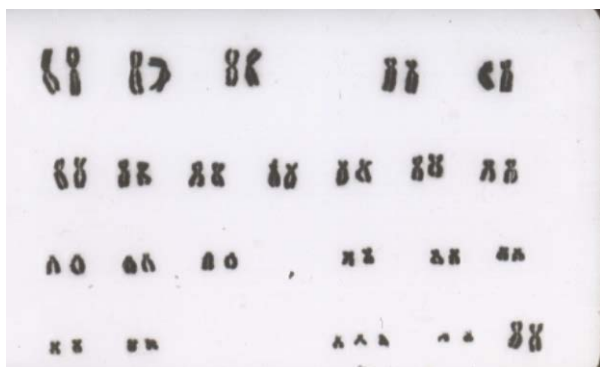
表現型に異常はあまりありません。

染色体の異常と、臨床的な異常と、因果関係があるとは限りません。

X 染色体が 3 あります。

(2) 常染色体の数の異常

47,XX,+21 : 染色体数は 47、性染色体は XY、21 番染色体が 1 つ多い。



ダウン症。21 トリソミーともいいます。



1 対ある染色体が 3 つあるとき、トリソミーといえます。

46,XY,+18,-21 : 染色体数は 46、性染色体は XY、18 番染色体が 1 個多く、21 番染色体が 1 個少ないです。

(3) 倍数体

69,XXX : 染色体数 69、性染色体 XXX。全部の染色体が 3 個ずつあります。 : 三倍体。二精子受精によることが多いといわれています。

92,XXYY : 染色体数 92、性染色体 XXYY。全部の染色体が 4 個ずつあります。 : 四倍体。細胞質分裂の障害によることが多いといわれています。

遺伝のはなし 12.

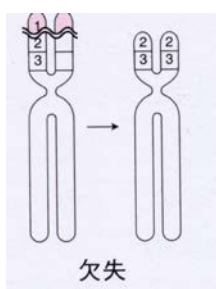
4) 構造の異常

染色体の記述方式には簡略方式と詳述方式があります。通常は簡略方式を用います。

このホームページでは簡略方式を記載し、=以下に詳述方式を記してあります。

また、動原体の略語は **cen** ですが、模式図では **c** と記してあります。

a) 欠失



染色体の一部が欠損している状態をいいます。結果として、部分的なモノソミーの状態となります。欠損している部位が末端であるときはア)端部欠失、中間部であればイ)中間部欠失といえます。

ア) 端部欠失

46,XY,del(5)(q13) : 染色体数 46、性染色体 XY、5 番染色体長腕 13 から末端まで欠失しています。

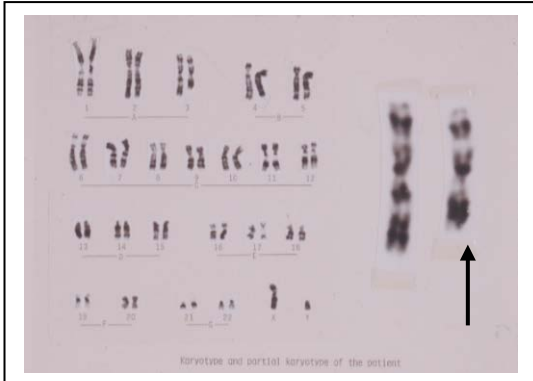
= **46,XY,del(5)(pter→q13)** : 染色体数 46、性染色体 XY、5 番染色体短腕末端から長腕 13 までがあることを示します。

イ) 中間部欠失

46,XX,del(5)(q13q33) : 染色体数 46、性染色体 XX、5 番染色体長腕 13 から 33 までが欠失しています。

= **46,XX,del(5)(pter→q13::q33→qter)** : 染色体数 46、性染色体 XX、5 番染色体の短腕末端から長腕 13 まであり、そこに長腕 33 から長腕末端までが接合しています。

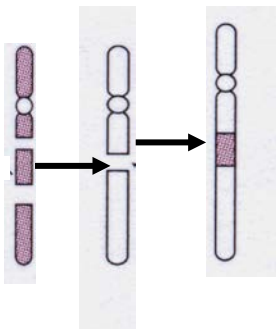
遺伝のはなし 12



46,XY,del(3)(q12q21)

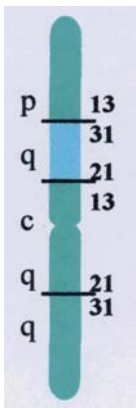
染色体数 46、性染色体 XY、3 番染色体の長腕 12 から 21 までが欠損しています。

b) 挿入



染色体の一部が切断し、同じ染色体のある部分に、そのまま入り込むア)正位挿入と、逆に入るイ)逆位挿入があります。また、他の染色体に入り込む場合もあります。

ア) 正位挿入



46,XX,ins(2)(p13q21q31) : 染色体数 46、性染色体 XX、2 番染色体長腕 21 から 31 の間が、2 番染色体短腕 13 に挿入しています。

= 46,XX,ins(2)(pter→p13 :: q31→q21 :: p13→q21 :: q31→qter)

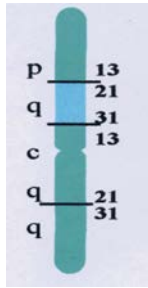
染色体数 46、性染色体 XX、2 番染色体の短腕末端から短腕 13 が
あり、そこに長腕 31 から長腕 21 が挿入され、短腕 13 から長腕 21

(2) があり、その先に長腕 31 から長腕末端までがあります。挿入された部分の 21 は 31 より動原体の近くにあります。

正位挿入とは、動原体に対する位置関係が挿入前の状態であることです。

遺伝のはなし 12

イ) 逆位挿入



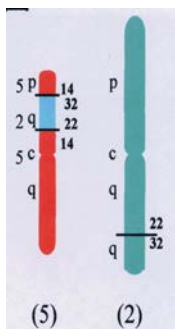
46,XX,ins(2)(p13q31q21) : 染色体数 46、性染色体 XX、2 番染色体長腕 21 から 31 の間が、31 のほうが動原体に近く、2 番染色体短腕 13 に挿入しています。

=46,XX,ins(2)(pter→p13::q21→q31::p13→q21::q31→qter)

(2)

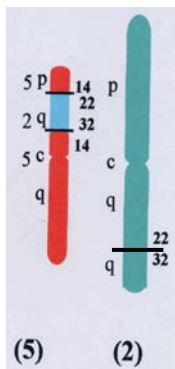
染色体数 46、性染色体 XX、2 番染色体の短腕末端から短腕 13 があり、そこに長腕 21 から長腕 31 が挿入され、短腕 13 から長腕 21 があり、その先に長腕 31 から末端までがあります。挿入部の 21 は 31 より動原体の遠くにあります。

ウ) 挿入が 2 染色体間であることがあります。



46,XX,ins(5;2)(p14;q22q32) : 染色体数 46、性染色体 XX、2 番染色体長腕 22 から 32 までが、5 番染色体短腕 14 に挿入されています。

=46,XX,ins(5;2)(5pter→5p14::2q32→2q22::5p14→5qter;2pter→2q22::2q32→2qter) : 染色体数 46、性染色体 XX、5 番染色体の短腕末端から 14 まであり、そこに 2 番染色体の長腕 32 から 22 までが挿入し、5 番染色体 14 から長腕末端までがあります。2 番染色体は短腕末端から長腕 22 まであり、そこに長腕 32 から末端までが接合しています。



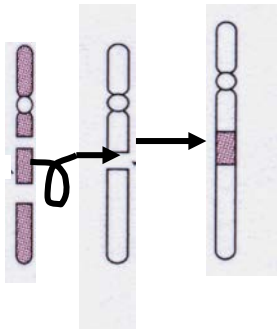
46,XY,ins(5;2)(p14;q32q22) : 染色体数 46、性染色体 XY、5 番染色体短腕 14 のところに、長腕 32 から 22 が挿入しています。

=46,XY,ins(5;2)(5pter→5p14::2q22→2q32::5p14→5qter;2pter→2q22::2q32→2qter) : 染色体数 46、性染色体 XX、5 番染色体短腕末端から短腕 14 があり、そこに 2 番染色体長腕 22 から 32 までが挿入し、5 番染色体 14 から末端までがあります。2 番染色体は短腕末端から長腕 22 まであり、そこに長腕 32 から末端までが接合しています。

5 番染色体 14 から末端までがあります。2 番染色体は短腕末端から長腕 22 まであり、そこに長腕 32 から末端までが接合しています。

遺伝のはなし 12

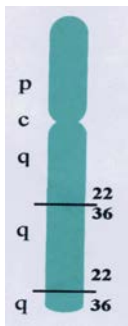
e) 逆位



染色体のある部分に切断がおこり、これが 180° 回転して接続している状態をいいます。

動原体を含まないア)腕内逆位と、動原体を含むイ)腕間逆位とがあります。

ア) 腕内逆位

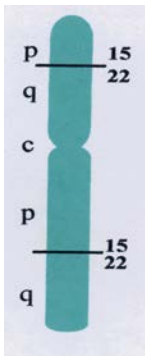


46,XX,inv(7)(q22q36) : 染色体数 46、性染色体 XX、7 番染色体の長腕 22 から長腕 36 の部分が逆になっています。

=46,XX,inv(7)(pter→q22::q36→q22::q36→qter) : 染色体数 46、性染色体 XX、7 番染色体の短腕末端から長腕 22 があり、そこに長腕

(7) 22 から長腕 36 が逆に入り、長腕 36 から長腕末端まであります。

イ) 腕間逆位



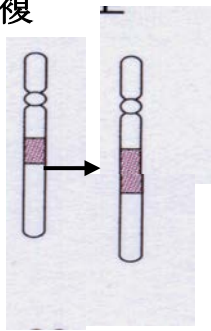
46,XX,inv(7)(p15q22) : 染色体数 46、性染色体 XX、7 番染色体の短腕 15 から長腕 22 の部分が逆位。動原体が含まれています。

=46,XX,inv(7)(pter→p15::q22→p15::q22→qter) : 染色体数 46、性染色体 XX、7 番染色体の短腕末端から短腕 15 があり、そこに動原体が含まれている短腕 15 から長腕 22 が、図のように逆に入り、つづ

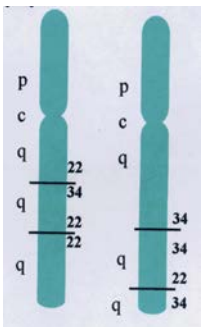
(7) いて長腕 15 から長腕末端まであります。

遺伝のはなし 12

f) 重複



1 つの染色体で、ある部分が 2 つ以上重複している状況をいいます。



(7)

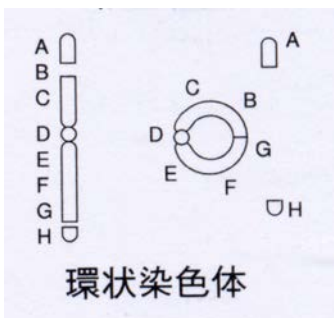
46,XX,dup (7) (q34 q 22) : 染色体数 46、性染色体 XX、7 番染色体の長腕 22 から 34 までが重複しています。

= 46,XX,dup (7) (pter→q22 ::q34→q22 ::q22→qter) :

染色体数 46、性染色体 XX、7 番染色体の短腕末端から長腕 22 まであり、そこに長腕 34 から 22 まであり、さらに長腕 22 から末端までがあります(左)。

= 46,XX,dup (7) (pter→q34 ::q34→q22 :: q 34→qter) : 染色体数 46、性染色体 XX、7 番染色体の長腕末端から長腕 34 までがあり、そこに長腕 34 から 22 までがあり、長腕 34 から末端までが重複しています(右)。

g) 環状染色体 (r)



1 つの染色体の短腕と長腕の末端が切れ、その両端同士が接合して環状となった状態をいいます。

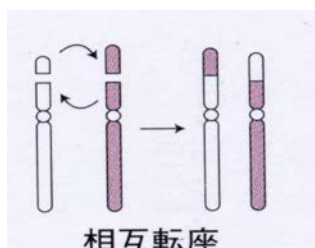
46,X,r(X) (p22q24) : 染色体数 46、性染色体は X と、X 染色体短腕 22 と長腕 24 での切断と再結合によって出来た環状の X 染色体です。短腕末端から 22 までと長腕 22 から末端までは部分欠失しています。

遺伝のはなし 12

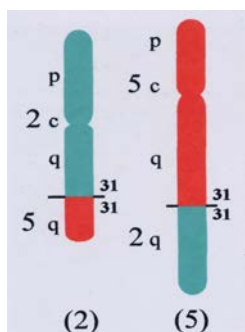
h) 転座

2つの染色体の間で、染色体のある部分が切れて、その部分が他の染色体に付着あるいは挿入することをいいます。

ア) 相互転座



2つの染色体のある部分が互いに交換されると、結果として遺伝子の損失はありません。このような配列を相互転座といいます。

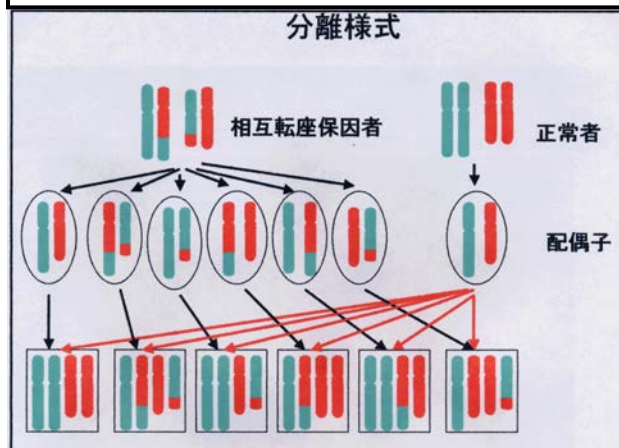


46,XY,t(2;5)(q31;q31) : 染色体数 46、性染色体 XY、2番染色体長腕 31 から末端までと、5番染色体長腕 31 から末端までが、相互に交換されています。

=46,XY,t(2;5)(2pter→2q31::5q31→5qter;5pter→5q31::2q31

→2qter) : 染色体数 46、性染色体 XY、2番染色体短腕末端から長腕 31 があり、そこに5番染色体長腕 31 から末端までがつき、5番染色体短腕末端から長腕 31 があり、そこに2番染色体長腕 31 から末端までが、ついています。

相互転座保因者と正常配偶者の関係

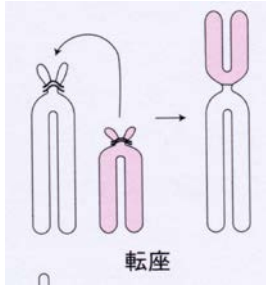


- (1) (2) (3) (4) (5) (6)

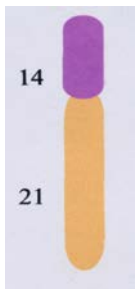
- (1) 正常
- (2) 転座保因者
- (3) }
- (4) } 部分トリソミー および
- (5) } 部分モノソミー
- (6) }

遺伝のはなし 12

イ) ロバートソン転座



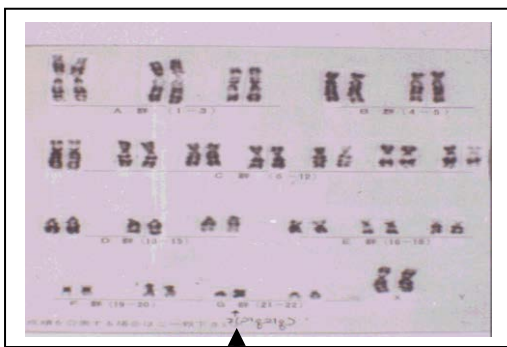
通常 13、14、15、21、22 の 2 つの異なる染色体 (非相同染色体) で、それぞれの短腕部が切断されて、動原体同士が融合してできる転座をいいます。



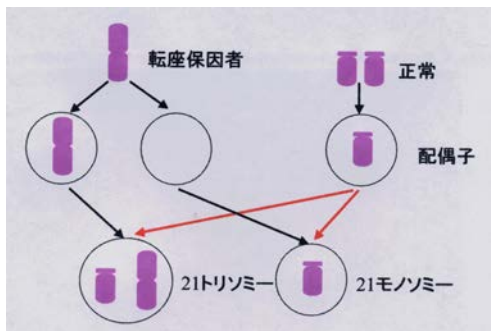
45,XX,der(14;21)(q10;q10) : 染色体数 45、性染色体 XX、14 番染色体動原体から長腕末端までに、21 番染色体動原体から末端までがついています。短腕部は喪失しています。

=45,XX,der(14;21)(14qter→14q10::21q10→21qter) : 染色体数 45、性染色体 XX、14 番染色体長腕末端から動原体までに、21 番染色体動原体部から末端までがついています。短腕部は喪失しています。

46,XX,der(14;21)(q10;q10),+21 : 染色体数 46、性染色体 XX、14 番染色体長腕に 21 番染色体長腕がつき、21 トリソミーを示します。つまり、14 番染色体短腕の欠失と 21 番染色体長腕の過剰による不均衡転座です。



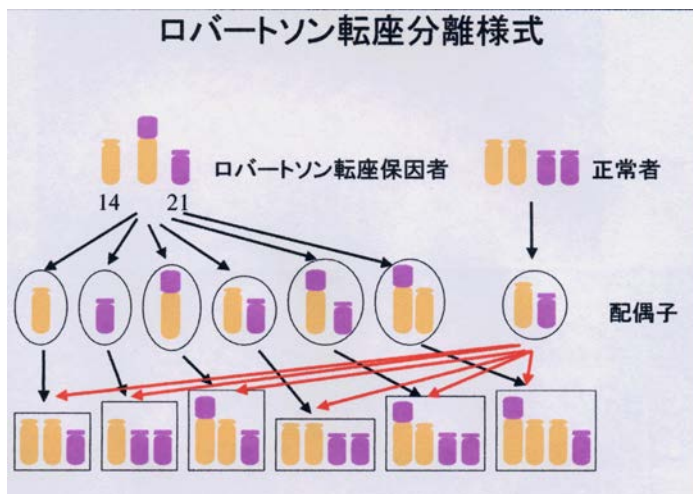
46,XX,der(21;21)(q10q10),+21
21 トリソミーで、21 番染色体が 21 番染色体に転座しています。



21 番染色体が 21 番染色体に転座している保因者と正常者の間のこどもは、21 トリソミーか 21 モノソミーとなります。

遺伝のはなし 12

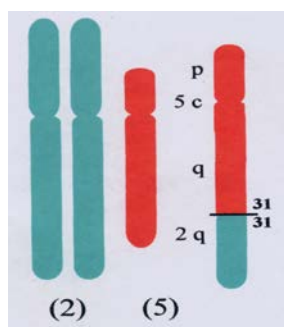
14番染色体と21番染色体のロバートソン転座保因者と正常者配偶者の関係を図に示します。



- (1) 21 モノソミー
- (2) 14 モノソミー
- (3) 転座保因者
- (4) 正常
- (5) 転座型ダウン症
- (6) 14 トリソミー

- (1) (2) (3) (4) (5) (6)

i) 派生染色体



ア)1つの染色体内の挿入あるいは欠失による再配列、イ)複数の染色体間でおこった再配列があります。

46,XX,der(5)t(2,5)(q31q31)pat : 5番染色体の長腕 31 から長腕末端までの欠失と、2番染色体長腕 31 から末端まで

の過剰をもつ不均衡転座。派生染色体は父親の相互転座に由来します。

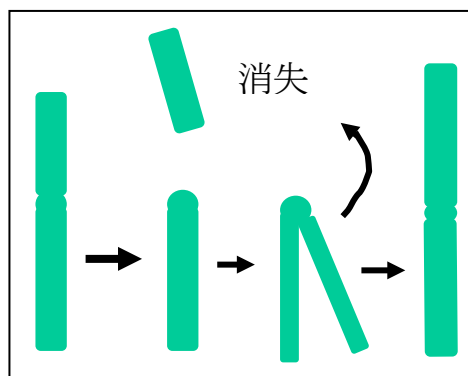
=46,XX,der(5)t(2,5)(5pter→5q31::2q31→2qter)pat

染色体数 46,性染色体 XX、5番染色体の短腕末端から長腕 31 まであり、そこに2番染色体長腕 31 から末端までが接合しています。5番染色体の長腕 31 から長腕末端までの欠失と、2番染色体長腕 31 から末端までの過剰をもつ不均衡転座です。

派生染色体は父親の相互転座に由来します。

遺伝のはなし 12

j) 同腕染色体



一つの染色体が動原体部で横に切断され、一方はなくなり、残った一方が縦に裂けてできた染色体をいいます。

46,X,i(X)(q10) : 染色体数 46、性染色体は X と、X の長腕が 2 つ結合している同腕染色体です。

=46,X,i(X)(qter→q10::q10→qter) : 染色体数 46、性染色体は X と、X の末端から動原体までに動原体から末端までが結合している同腕染色体です。

k) モザイク(mos)

1 個体に、構成が異なる染色体が複数ある場合をいいます。

mos 45,X/46,XX : 45, X と 46, XX の染色体があることです。

mos 47,XY,+21/46,XY : 染色体数 47、性染色体 XY、21 番染色体のトリソミーと、46,XY があることを示します。

mos 45,X[15]/47,XXX[10]/46,XX[20] : それぞれの核型の後にある [] 内の数字はその核型を示した細胞数を示します。数の多い順に並べ、最後に正常の核型を現します。染色体が 45,X のものが 15 個、47,XXX が 10 個、46,XX が 20 個あることです。