

学会記事 Newsletter

人類の異形染色体に関する Workshop (Workshop on Human Heteromorphic Chromosomes)

日時 昭和52年11月13日
場所 放射線影響研究所 (広島)

染色体分染法の開発に伴い、ヒトの変異染色体 (variant chromosomes) が数多く識別されるに至り、人類染色体の国際命名規約にも変異部位の大きさと染色性の強さに基づく命名法が採用されている。

変異染色体は染色体マーカーとして、連鎖の研究、組織培養細胞の起原あるいは卵性診断や親子関係の同定などの応用面で、きわめて有効であり、現在広く用いられている血液型や各種酵素にみられる多型などのように、将来は人類集団に関する研究に活用されることが約束されている。しかし、技術の急速な進歩によって、従来の基準では律しえない微妙な変異の差が生じてきたために、類型的な分類をする上での不確定要素がしだいに多くなってきた。そのために、国際規約に関する最近の会議においても細部にわたる規約化は見送られ、これまで通りの変異部位の大きさ (size) と染色性の強さ (intensity) による5段階方式を用いる程度に留まっている。このために、変異染色体の判定基準が研究者の主観的判断に左右されるばかりではなく、論文の記述も不統一となっている¹⁾。

このような事態に鑑み、国内で変異染色体の研究に積極的に携っているか、あるいは強い関心を示す有志が集って、上記標題の Workshop を開催し、各種分染法による研究成果の発表と問題提起を行ない検討を加えた。以下にそのプログラムとまとめを報告する。

I. プログラム (司会: 外村 晶, 佐々木本道)

1) 1977年9月に Stockholm で開催された人類染色体国際命名規約会議の紹介と、同規約における異形染色体記述法に関する報告 (阿波章夫) と討議 (本誌, 22: 294, 1977, 参照)。

2) Q-分染法による異形染色体の識別と分類規準の問題点 (山田清美): この報告では、Q-バンドによる変異が標本作成過程での諸要因により変化する可能性が指摘され、染色性の比較的安定な 18p を指標とする分類基準²⁾による分析結果が紹介された。考慮すべき問題点として、たとえQ-バンドに熟達した観察者であっても、多数例の観察の過程で初期と後期とは異なる判定を行なう可能性のあることが示唆された (本報告に関しては近く原著論文として公表予定)。

3) C-分染法による異形染色体の識別と分類規準の問題点 (祖父尼俊雄): 高頻度に出現する 1qh, 9qh, 16qh にみられるC-バンド異形についての詳細な比較が報告された。変異部位の大きさを相対値によって計算し、直接観察による判定と計測値との一致や差異について言及した。16p の大きさを指標とする判定法³⁾は問題点も残されているが、現時点では実用的であり、相互比較にも有効であろうという意見が出された。

4) Q-分染法による異形染色体とその応用面 (飯沼和三): 異形染色体の変異部位の大きさや染色性を拡大写真から densitometer によって計測し、データの客観化に対する試みが紹介された (付議, 田辺和美)。さらにトリソミーなどの異常例において、過剰染色体の起原を判定する上での指標に異

形染色体を用いた実例が報告された。

II. まとめ (司会: 松永 英)

全体会議において以下の諸項目に関し同意が得られた。

1) Paris Conference Supplement (1975) ならびに Stockholm における常任委員会 (1977) では, 変異染色体の同義語として広く用いられている "polymorphic chromosomes (多型染色体)", または chromosome polymorphism (染色体多型)" という表現についてかなりの論議がなされた。つまり, 変異部位の大きさや染色性の基準に一定性がなく, その変化は連続的なために, 一定の多型としての頻度計算ができないという理由で, "多型" とすることは厳密な意味では好ましくないとする意見¹⁾ が支配的であった。そのために, (a) chromosomo heteromorphism, あるいは (b) heteromorphic chromosomes という用語に統一されている。本会 Workshop においても, この原則に賛意が得られたが, 邦訳⁴⁾ について十分に討議した結果, (a) については "染色体異形性", また (b) は "異形染色体" という用語を採用することとした。なお異形の代りに "variant (変異)" あるいは "variant chromosomes (変異染色体)" を用いてもよい。

2) 異形染色体を分析する上で, C-, Q-分染法だけではなく, 各種の方法がある。最近報告された Oka *et al.*⁵⁾, Nakagome *et al.*⁶⁾ による LBA- 法もきわめてすぐれた方法であるが, 大きな集団を対象とする場合には操作が複雑なことが指摘された。

3) 命名規約に従って変異部位を表わす場合, 大きさと染色性の強さの順にならべることに規定されているが, 実際には染色性の強さに基づいて変異を発見することが多いから, 強さ一大きさの順に記載する方が合理的であるという意見が出された。しかし現行の規約はまだそのように変更されてはならず, 解決は将来に残されている。

4) C-バンド異型の規準化にはなお問題が残されているが, 現時点では 16p の大きさを指標とする分析法⁹⁾ が最も実用的と思われる。これによって, 異なる研究室間の結果の相互比較が可能になるかも知れない。

5) 異形染色体のみならず, 各種の異常を記述する際には, 既存の国際命名規約を充分に理解し, 規約に従って異常を表現することの必要性が再確認された。これは既存のシステムを無視して, 我流の略号や記号, あるいは表現法を用いるために生じる記述上の混乱を防ぐ上で重要なことである。

6) 人類染色体国際命名規約は, Birth Defects: Original Article Series, The National Foundation-March of Dimes (Dr. Daniel Bergsma 編集長, 1275 Mamaroneck Avenue, White Plains, N.Y. 10605, U.S.A.) から刊行されており, 新しい規約は, Cytogenetics and Cell Genetics から同時に公表される。人類細胞遺伝学に携わる人々にとって, この規約刊行物は必須であり, 入手に努力することが強く望まれる。なおこの件についての問い合わせを阿波章夫宛 (〒730 広島市比治山公園 5-2, 放射線影響研究所) にすれば, 必要な情報を提供することができよう。

Stockholm Conference に基づく新規約は 1978 年夏ごろに刊行される予定である。

7) 核型分析の際, 染色体の配列法が研究者によってまちまちであったが, Cytogenetics and Cell Genetics (Dr. H.P. Klinger, 編集長) では, 以下のような一定の形式を採用している。様式の一定化は歓迎すべきであるという点で合意された。

21.5×28 cm の白い厚手の用紙の中に 15.5×15.5 cm の範囲内に配列する。全体のバランスからみて, 引伸した写真では No. 1 染色体の長さを約 3 cm にとどめる。この枠内に 4 本の線を引き, その線上に Centromere を並べて貼りつける。第 1 線は A 1-3 と B 4-5, 第 2 線は C 6-12, 第 3 線は D 13-15 と E 16-18, 第 4 線は F 19-20, G 21-22 および X と Y を並べる。上下の染色体の間隔

をそれぞれ等しくするように配慮する。そのためには、上辺と第1線間を3 cm とし、以下1-2線間を4 cm, 2-3線間を3 cm, 3-4線間を3 cm とすればよい。グループ間の間隔をややあけると全体のバランスもよく、各グループの識別もまた容易となる。

出席者：

阿波章夫（放射線影響研究所，広島）
飯沼和三（県立こども病院，静岡）
佐々木本道（北海道大学・理，札幌）
祖父尼俊雄（放射線影響研究所，広島）
外村 晶（東京医科歯科大学・難治研，東京）
松永 英（国立遺伝学研究所，三島）
山田清美（国立病院医療センター，東京）

オブザーバー：

安積順一（札幌医科大学，札幌）
大浜紘三（広島大学・医，広島）
鎌田七男（広島大学・原医研，広島）
田中隆荘（広島大学・理，広島）
田辺和美（放射線影響研究所，広島）
山本佳史（県立こども医療センター，横浜）

引 用 文 献

- 1) Jacobs, P.A. 1977. Progress in Medical Genetics—New Series Vol. II: 251–274, W.B. Saunders Co.
- 2) Verma, R.S. and Lubs, H.A. 1975. *Humangenetik* 30: 225–235.
- 3) Patil, S.R. and Lubs, H.A. 1977. *Hum. Genet.* 38: 35–38.
- 4) 田中信徳監修 1977. 遺伝学辞典，共立出版.
- 5) Oka, S., Nakagome, Y., Matsunaga, E., and Arima, M. 1977. *Hum. Genet.* 39: 31–37.
- 6) Nakagome, Y., Oka, S., and Matsunaga, E. 1977. *Hum. Genet.* 39: 38–45.