

## 染色体検査で用いられる代表的な記号と略語

### 国際規約に基づく染色体核型記載法 (An International System for Human Cytogenomic Nomenclature)

記号と略語	内容	詳細
<b>add</b>	Additional material of unknown origin	由来不明の過剰または付加染色体部分
<b>c</b>	Constitutional anomaly	構成的異常
<b>cen</b>	Centromere	動原体
<b>del</b>	Deletion	欠失
<b>der</b>	Derivative chromosome	派生染色体
<b>dic</b>	Dicentric	二動原体性または二動原体染色体
<b>dim</b>	Diminished	シグナルの減弱
<b>dmin</b>	Double minute	二重微小染色体
<b>dn</b>	Designates a chromosome abnormality that has not been inherited	遺伝性起因でない染色体異常
<b>dup</b>	Duplication	重複
<b>enh</b>	Enhanced	シグナルの増強
<b>h</b>	Heterochromatin	ヘテロクロマチン(異質染色質)
<b>hsr</b>	Homogeneously staining region	均一染色体領域
<b>i</b>	Isochromosome	同腕染色体
<b>idem</b>	Idem	基本核型と同一部分
<b>idic</b>	Isodicentric chromosome	同腕二動原体染色体
<b>ins</b>	Insertion	挿入
<b>inv</b>	Inversion	逆位
<b>ish</b>	In situ hybridization	in situ ハイブリダイゼーション
<b>mar</b>	Marker chromosome	マーカーまたは標識染色体: 由来不明染色体
<b>mat</b>	Maternal origin	母親由来
<b>or</b>	Or	複数の解釈がある時
<b>pat</b>	Paternal origin	父親由来
<b>r</b>	Ring chromosome	環状染色体
<b>rec</b>	Recombinant chromosome	組換え染色体
<b>s</b>	Satellite	サテライト
<b>stk</b>	Satellite stalk	サテライトストーク
<b>t</b>	Translocation	転座
<b>ter</b>	Terminal(end of chromosome) or telomere	末端(染色体の末端部)あるいはテロメア
<b>x</b>	Multiple copies of rearranged chromosomes	複数の同一染色体異常
-	Loss	消失
+	Gain	増加
.	Period	分染法と in situ ハイブリダイゼーション の核型を区別する
;	Semicolon	複数の染色体が関与する染色体異常において異常染色体および切断点を区別する
:	Colon,single	切断
::	Colon,double	切断と再結合
?	Questionable identification of a chromosome or chromosome structure	同定不能な染色体または染色体異常
<b>p</b>	Short arm of chromosome	染色体の短腕
<b>q</b>	Long arm of chromosome	染色体の長腕

## 染色体検査で用いられる核型記載

### 国際規約に基づく染色体核型記載法 (An International System for Human Cytogenomic Nomenclature)

G-bandの核型記載におきましては、原則として最初に染色体の総数を表記した後コンマ(,)で区切り、その後に性染色体の構成を記載します。

正常である場合は、下記のように表記します。

46,XY 正常男性

46,XX 正常女性

異常である場合は、異常を表す記号を用います。

例 1)  $\frac{47, XY, +21}{\textcircled{1} \textcircled{2} \textcircled{3}}$  21トリソミー 男性

① 染色体総数 ② 性染色体の構成 ③ 過剰な染色体番号

例 2)  $46, XX, \frac{\text{del}(5)(p13)}{\textcircled{1} \textcircled{2} \textcircled{3}}$  5番染色体の欠失 女性

① 異常の種類 ② 染色体番号 ③ 切断点

例 3)  $46, XX, \frac{\text{t}(1;19)(q12;q13.3)}{\textcircled{1} \textcircled{2} \textcircled{3}}$  1番と19番染色体の相互転座 女性

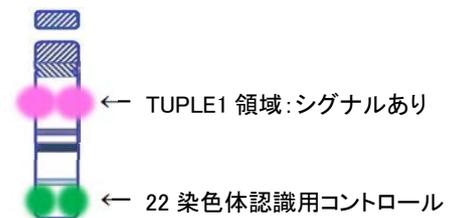
① 異常の種類 ② 染色体番号 ③ 各染色体の切断点

G-bandとFISHを併用した表記は、G-bandの核型表記の後にピリオド(.)をつけ、その後にishと記入し続けてFISHの結果を記載します。

例 1)  $\frac{46, XY, \text{ish } 22q11.2(\text{TUPLE1} \times 2)}{\textcircled{1} \textcircled{2} \textcircled{3} \textcircled{4}}$

① G-bandで分析した核型 ② FISHで分析している染色体上のバンド  
③ 使用したプローブ ④ シグナルの検出状況

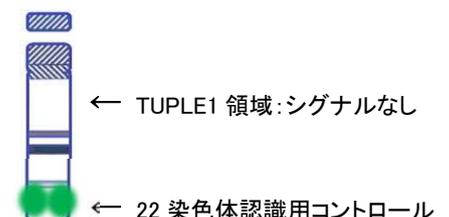
G-bandで正常の分析結果を得て、FISHの検査においてもTUPLE1領域(22q11.2欠失症候群責任領域)の欠失を認めなかったことを表します。



22 例 1) 正常

例 2)  $46, XY, \text{ish } \text{del}(22)(q11.2q11.2)(\text{TUPLE1}-)$

G-bandで正常の分析結果を得て、FISHの検査においてTUPLE1領域(22q11.2欠失症候群責任領域)の欠失を認めたことを表します。



del(22) 例 2) 欠失

# 増殖不良報告について

## 増殖不良とは？

培養してもG-band検査の対象である分裂中期 (Metaphase) の細胞を得ることができず、分析不可能であったことを意味します。

## 増殖不良の原因は？

主な原因は4つ考えられます。

- ① 検体に含まれる有核細胞数が検査に必要な目安となる  $1 \times 10^7$  個未満であったため、Metaphaseが得られなかった場合。
- ② 有核細胞数は検査に必要な  $1 \times 10^7$  個以上あったが、分裂可能な細胞が少なくMetaphaseが得られなかった場合。
- ③ 検体に含まれていた細菌の繁殖により細胞分裂が阻害され、Metaphaseが得られなかった場合。
- ④ ご提出いただいた検体に十分な有核細胞が含まれていても、細胞周期と培養条件が合わなかった場合。

## リンパ節や組織で増殖不良率が高い原因は？

- ① 骨髓液や血液と比較した場合、検査に必要な有核細胞数が得られない傾向があります。  
※組織片が大きい場合でも線維化している場合には、有核細胞を得にくいことがあります。
- ② 検査に必要な有核細胞数は得られても、腫瘍細胞の増殖能が低く増殖不良になる場合が多くみられます。  
※造血器腫瘍のG-band検査は、腫瘍細胞の増殖能を利用するため分裂刺激因子は添加しておりません。
- ③ 全血や骨髓液に比べて細菌汚染されているケースが多いため、増殖が阻害されていることがあります。  
※特に胃や腸などの組織は、細菌汚染されている例が多くみられます。
- ④ 検体採取から搬入までに検体採取後の処理や保存状況によって、細胞の増殖能が低下していることがあります。