

# Rules for Nomenclature of Chromosome Aberrations (染色体異常の学術命名規約)

International Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice  
Chairperson: Janan T. Eppig  
Revised: Dec 2003

和訳: 目加田和之  
2004年3月10日

## 1. 染色体命名に関する一般ガイドライン

染色体の分類, 命名および表記方法は Nesbitt and Francke(1973), Sawyer et al.(1987), Beechey and Evans(1996), Evans(1996)によって規則が定められている。ある特定の染色体を記載する場合は, 大文字で始めなければならない。しかし, それ以降は“Chr”と省略するとよい(例: Chromosome (Chr) 1 and Chr 1)。また, X染色体とY染色体は数字ではなく, 大文字で表示する。

ギムザ染色により染め分けられる細胞遺伝学的な染色体バンド(G-バンド)の命名は, セントロメア側からテロメア側に向かってアルファベット順に大文字で表記する。そのバンドを細分化する場合は数字を用いて表記し, さらに細分化する場合は, 小数点を付記する。

例:

主要な G バンドの表記	Chr 17B
Chr 17B バンド内の主要なサブバンド	17B1, 17B2
17B1 バンドの付随サブバンド	17B1.1, 17B1.2, 17B1.3 など

## 2. 染色体異常の記号

染色体異常を表す記号は遺伝子記号のようなイタリック体にはしない。

染色体異常を表す記号は次の3つの部分からなる:

- ・ 染色体異常の種類を表す接頭語
- ・ 異常を含む染色体を明確に示す単語
- ・ その異常が同定されたラボコードとシリアル番号

### 2.1. 接頭語

染色体変異を表す表記は異常の種類を示す接頭語で始める。それぞれの接頭語は大文字で始まり、残りは小文字で表す。承認されている接頭語は以下の通り：

Cen	セントロメア (Centromere)
Del	欠失 (Deletion)
Df	欠失 (Deficiency)
Dp	重複 (Duplication)
Hc	挟動原体ヘテロクロマチン (Pericentric heterochromatin)
Hsr	相同染色領域 (Homogeneous staining region)
In	逆位 (Inversion)
Is	挿入 (Insertion)
MatDf	母性欠失 (Maternal deficiency)
MatDi	母性ダイソミー (Maternal disomy)
MatDp	母性重複 (Maternal duplication)
Ms	モノソミー (Monosomy)
Ns	零染色体 (Nullisomy)
PatDf	父性欠失 (Paternal deficiency)
PatDi	父性ダイソミー (Paternal disomy)
PatDp	父性重複 (Maternal duplication)
Rb	ロバートソン型転座 (Robertsonian translocation)
Sp	過剰染色体 (Supernumerary chromosome)
T	転座 (Translocation)
Tc	導入染色体 (Transchromosomal)
Tel	テロメア (Telomere)
Tet	テトラソミー (Tetrasomy)
Tg	トランスジーン (Transgenic insertion) (マウスの遺伝子、対立遺伝子、突然変異の命名に関する規則を参照)
Tp	転位 (Transposition)
Tr	トリソミー (Trisomy)
UpDf	片親性欠失 (Uniparental deficiency)
UpDi	片親性ダイソミー (Uniparental disomy)
UpDp	片親性重複 (Uniparental duplication)

## 2.2. 構造異常をもつ染色体の表記

構造異常をもつ染色体は、構造異常を示す接頭語の後に、染色体番号を示すアラビア数字もしくは文字を括弧付けし、その後にはラボコードとシリアル番号を付けて表記する。

もし、転座と挿入といった2つの染色体が構造異常を示す場合は、セミコロン“;”を付けてそれらの染色体を区別する。ロバートソン型転座の場合は、セントロメアを意味するピリオド“.”で関係している染色体を区別する。

挿入の場合は、挿入された部分の元の染色体を最初に表記し、挿入された染色体をその後に表記する。

### 2.3. 独自に同定された構造異常を示すシリアル番号とラボコード

ある研究室や研究所で連続して見つかった構造異常は、シリアル番号と、その後に、該当する施設登録記号やラボコードをつけ連続記号で区別する。

例:

In(2)5Rk      第2染色体に生じた逆位: T.H. Roderick の研究室で5番目に同定された染色体異常。

T(4;X)37H      第4染色体とX染色体間で生じた転座: ハーウェルが37番目に同定した染色体異常

Rb(9.19)163H   第9染色体と第19染色体間で生じたロバートソン型転座: ハーウェルが163番目に同定した染色体異常

Is(7;1)40H      第7染色体の一部が第1染色体へ挿入したもの: ハーウェルが40番目に同定した染色体異常

### 2.4. 染色体異常の省略記号

染色体異常を表す記号を一度、文章中で記した後は、省略記号を使用することができる。省略記号は、染色体の異常を示すそれぞれの接頭語にシリアル番号、ラボコードを付して表記する。括弧内の染色体の情報は省く。

例:

In(2)5Rk	In5Rk
T(4;X)37H	T37H
Rb(9.19)163H	Rb163H
Is(7;1)40H	Is40H

### 複数からなる染色体異常の記号

ある動物が2つないしそれ以上の染色体構造異常を持ち、それらが組み換えによって分けること

ができる可能性がある場合，その両方(全て)の構造異常について記号が付けられるべきである。

例:

Rb(16.17)7Bnr T(1;17)190Ca/+ +

ロバートソン型転座と相互転座をヘテロで持つ。それぞれの異常がこの第 17 染色体に含まれている。同じ染色体に両方の異常が含まれているということで、構造上、この異常は“結合型(coupling)”である。

Rb(5.15)3Bnr +/+ In(5)9Rk

ロバートソン型転座と逆位をそれぞれヘテロで持つ。共通な第 5 染色体をもつということから、この異常は“反発型(repulsion)”である。

Rb(10.11)5Rma/+ T(3;4)5Rk

ロバートソン型転座をヘテロで持つ、その転座とは無関係な相互転座をホモで持つ。

## 2.6. 複雑な染色体異常を表す記号

一つの染色体異常が別の異常を示す染色体に含まれる場合や分離することができない場合は、それらを表す記号を組み合わせる。

例:

T(In1;5)44H 逆位をもつ第 1 染色体と第 5 染色体とのロバートソン型転座。

## 2.7. 染色体切断点の表記

染色体の短腕と長腕は、それぞれ“p”と“q”の記号を用いて表す。転座が生じた染色体を示す場合、短腕で生じたものは“p”を用いて表記する。一方、明らかに長腕で生じたことがわかる場合は“q”を省くことができる。マウスの染色体はアクロセントリックな常染色体と X 染色体から構成されており、それらの短腕側にはセントロメア近傍にあるテロメア領域しかない。そのため、マウスでみられる染色体再配列のほとんどは長腕“q”で生じている。一方、マウスの Y 染色体は“p”と“q”の両腕を持つ。

例:

T(Yp;5)21Lub Y 染色体の短腕と第 5 染色体の長腕で生じた染色体転座。Lubeck の研究室で 21 番目に同定されたもの。

### 2.7.1. 染色体バンドの定義

染色体に生じた切断点が G-バンド核型のどこのバンドに相当するか判明した場合は、染色体

番号の後に続けて、そのバンド番号を付記する。その際のバンド番号は Evans(1996)によって定められたマウスの標準核型に従う。

例:

- T(2H1;8A4)26H 第2染色体のH1バンドと第4染色体のA4バンドで生じた相互転座。ハーウェルの研究室で26番目に同定されたもの。
- In(XA1;XE)1H X染色体のA1からEバンドの領域で逆位が生じている。ハーウェルの研究室で1番目に同定されたもの。
- Del(7E1)Tyr8RI 第7染色体E1バンドの欠失。この欠失によりアルビノ突然変異Tyr<sup>c</sup>が生じている。Russellの研究室で8番目に同定されたもの。
- Is(In7F1-7C;XF1)1Ct 第7染色体のF1からCバンドの領域で逆位を生じ、その領域がX染色体のF1バンド部に挿入している。Cattanachの研究室で1番目に同定されたもの。

動原体を介した逆位の場合は、“p q”の記号もしくは相当するバンド番号をもちいて表記する。

例:

- In(8pq)1RI 第8染色体で生じた動原体を介した逆位。Russellの研究室で1番目に同定されたもの。
- In(8pqA2) 第8染色体の短腕と長腕のA2バンド間の領域で生じた逆位。
- In(5C2;15E1)Rb3Bnr1Ct Rb(5.15)3Bnrのロバートソン型転座染色体の第5染色体の5C2バンドから第15染色体のE1バンドの領域の間で生じた逆位。Cattanachの研究室で1番目に同定されたもの。

## 2.8. 染色体異常における“Deficiencies”と“Deletions”の定義

Deficiency“Df”と Duplication“Dp”の単語の使用は、相互転座による不均等分離によって生じる染色体の欠失もしくは重複のような不均衡な染色体変異を定義する際に限定すべきである。“Deletion”はしばしば染色体の介在部の欠失を示し(かならずしもいつもとは限らないが)、細胞学的に観察することができるものである。遺伝子内で生じた小さな欠失は、ある遺伝子座の対立遺伝子であり、これらの欠失を意味する単語は使用すべきではなく、その対立遺伝子記号を使用する。

## 2.9. インプリンティングと染色体異常

1980年代より、マウス染色体の転座はインプリンティングを研究するために広く利用されている (Cattanach and Beechey, 1997; Beechey, 1999)。片親性ダイソミーと片親性重複(両親性ダイソミー)、染色体領域の全体もしくは限定的な欠失を作成するために転座が用いられ、その結果から、染色体の変化が母親、父親、もしくは片親(母、父親の明記のない場合)のどの染色体に由来するのかを知ることができる。

これらの染色体異常には3つのタイプがある。

- ダイソミー 片親由来の染色体のコピーを2つ持つ。
- 重複 片親由来の染色体の領域のコピーを2つ持つ
- 欠失 片親由来の染色体領域のある断片が欠失している

ダイソミーと重複が片親由来である場合、もう一方の親由来のコピーが欠失していることを示している。

これらの染色体異常を表記する際は、該当する染色体を括弧( )でくくる。proximal は“prox”，distal は“dis”と省略し、重複/欠失を作り出すために使用した転座の位置に相当する重複/欠失の位置を示す際に使用する。同じように、片親性ダイソミーや重複を作成するために転座が利用された場合も、記号で示すことができる。

例:

- MatDi(12) 第12染色体の母親性ダイソミー
- PatDp(10) 第10染色体のある領域の父親性重複
- MatDp(dist2) 第2染色体の遠位側の母親性重複
- MatDf(7) 第7染色体の母親性欠失。
- PatDi(11)Rb4Bnr Rb(11.13)4Bnr ロバートソン型転座を用いて作成された第11染色体の父親性ダイソミー
- MatDp(dist2)T26H T(2;8)26H 相互転座の切断点の第2染色体の遠位側領域の母親性重複

## 2.10. 表現型の変化によって同定された欠失

細胞学的に観察することのできる欠失が、ある遺伝子によってもたらされる表現型の変異によって同定された場合、その遺伝子と対立遺伝子記号の表記に、染色体の異常を示す記号を入れる

べきである。例えば,  $Del(10)Mgf^{6L-12H}$  は最初に  $Sf^{2H}$  として同定されたものである(遺伝子, 対立遺伝子, 突然変異の命名に関する規則を参照)。

## 2.11. 染色体異数性(Chromosomal aneuploidy)

トリソミーとモノソミーの表記はその接頭語とその関係する染色体を用いて表す。転座によって生じた第三異数体や部分的異数体の場合, その染色体の構成(近位側の染色体に遠位側の染色体を上付きで表す)を括弧( )でくくり, シリアル番号とラボコードを付記する。

例:

Ts16 第 16 染色体のトリソミー

Ts(1<sup>13</sup>)70H T(1;13)70H 転座によって生じた近位側が第 1 染色体と遠位側が第 13 染色体のトリソミー

零染色体, モノソミー, テトラソミーの表記も同様である。

## 2.12. 導入染色体異常(Transchromosomal anomalies)

導入染色体という言葉は別の種由来の染色体, 染色体断片, もしくは人工染色体が, 識別可能な状態で, 生殖系列を通じて伝達能をもち, 自由に分離できる状態である場合, もしくは, ある内在性の染色体との動原体を介した融合染色体である場合に用いる。導入染色体の表記は導入した種の略号とその染色体番号, 確立したライン番号, ラボコードを付記する。

導入染色体の表記のフォーマットは“Tc(AAAbb)CCXxx”:

Tc Transchromosomal

AAA 導入された染色体の種の略名(例: HSA=ヒト, MUS=マウス, BOV=ウシ)

bb 挿入された染色体の番号

CC ライン番号

Xxx ラボコード

例:

Tc(HSA21)91-1Emcf Transchromosomal, ヒト第 21 染色体, 91-1 ライン, Elizabeth M. C. Fisher の研究室  
生殖系列を通して伝達されるヒト第 21 染色体の断片を含む遺伝子改変マウスライン

## 3. ヘテロクロマチンと染色体バンドの変異

### 3.1. 仁形成部位(Nucleolus organizers)

NOR という記号は仁形成部位を表す場合に用いるべきであり、それぞれの仁形成部位の区別には染色体番号を用いる。リボゾーム DNA 内にある多型を表記する場合は、基本遺伝子記号となる“Rnr”とその染色体番号で表記する(「遺伝子、対立遺伝子、突然変異の命名に関する規則」を参照)。

例:

*Rnr12* 第 12 染色体上にあるリボゾーム DNA で同定された多型 DNA 断片。

### 3.2. 狭動原体ヘテロクロマチン(Pericentric heterochromatin)

細胞学的に観察することができるヘテロクロマチンを表記する場合は“H”の記号を使用し、その後に、その染色体領域を示す記号を付記すべきである。セントロメアの場合は“c”を用い、続いて、その染色体の番号を付記する。

例:

Hc14 第 14 染色体上にある狭動原体ヘテロクロマチン。

ヘテロクロマチンの変異の大きさは上付き文字で表し、正常ないし標準型の場合は“normal”を意味する“n”，大型の場合は large を意味する“l”，小型バンドの場合は“small”を意味する“s”を表記する。

例:

Hc14<sup>n</sup> 第 14 染色体上にある標準サイズの狭動原体ヘテロクロマチン。

新しく変異を記載する際は、その由来となった近交系名をそのプロトタイプないし標準系統とする。

### 3.3. ヘテロクロマチン内に存在する遺伝子座

ヘテロクロマチン内にマッピングされる遺伝子座や DNA 断片の表記には“D-記号”を用いる(「遺伝子、対立遺伝子、突然変異の命名に関する規則」を参照)。DNA 遺伝子座を示す“D”の後に続く、小文字の“h”はヘテロクロマチン領域の遺伝的マーカーである。

例:

Dh1H 第 1 染色体のヘテロクロマチン領域にある一番目の DNA 断片。Harwell の研究室で 1 番目に発見されたもの。

### 3.4. セントロメア(Centromeres)

(狭動原体ヘテロクロマチンに対して、)セントロメア自身を表記する場合は“Cen”の記号を用いる



べきである。セントロメア領域にマッピングされる DNA 断片や遺伝子座は“D-記号”を用いて表記すべきである。現在のところ、セントロメア上には遺伝子の配列は見つかっておらず、“Cen”はセントロメアの機能上の単位として使用されている。

### 3.5. テロメア (Telomeres)

テロメアの表記は“Tel”の記号を用いるべきである。“Tel”はテロメアに共通なシーケンスのプロープによって確認できる遺伝子座を示す“D”の記号に置き換えられるかもしれない。そのようなテロメア領域にマッピングされる遺伝子座はイタリック表記し、3つの部分から構成される。

- ・“Tel”の文字 (テロメアの意)
- ・染色体番号
- ・染色体のセントロメア側もしくは遠位側を示す文字。セントロメア側の場合は“p”，遠位側の場合は“q” (染色体の短腕が p，長腕が q で表記することに基づく)

例:

Tel14q 第 14 染色体の遠位側のテロメアのシーケンス

同じ染色体のテロメアに複数の遺伝子座が存在する場合はシリアル番号で表記する。

例:

Tel14p1 第 14 染色体のセントロメア側に位置するテロメアで一番目に同定されたシーケンス

Tel14p2 第 14 染色体のセントロメア側に位置するテロメアで二番目に同定されたシーケンス

他の染色体領域にマッピングされたテロメア配列は“-rs”とその塩基配列を示す番号で表記する (「遺伝子，対立遺伝子，突然変異の命名に関する規則」を参照)。

例:

Tel-rs2 テロメア関連シーケンス 2。この塩基配列は第 8 染色体の約 33 cM 上に位置する。

### 3.6. G-バンド多型

バンドのサイズや染色の強さなど、認識可能で、遺伝性をもった G-バンドの変異が発見された場合は、その変異が生じたバンド番号に、関連した変異を上付き文字で表記する。その際のバンドはマウスの標準核型 (Evans, 1996) に従う。

例:

Chr 17A2<sup>o</sup> 第 17 染色体の A2 バンドで小型の変異を示す。

無数のバンドが確認された場合で、おそらく規模の小さい重複が生じた可能性がある場合も同様に表記すべきである。しかし、それが染色体の重複により生じたものではなく、より高精度な分染によるものであるならば、その該当するバンドの細分バンドとして表記すべきである。

#### 4. ヒト染色体命名法の利用

染色体の腕全体が関連した変異を扱うときはヒト染色体の命名法に従って表記するのがよいかもれない。その際、染色体数を明記し、コンマを挟んで、染色体の変異の詳細を付記する。これらの染色体腕全体で生じた変異を表記する際に用いる記号は次のとおり:

- ・“+”ある常染色体が余分に付加していることを示す
- ・“-”ある常染色体が欠失していることを示す
- ・“O”性染色体が欠失していることを示す
- ・“X ないし Y を追記”過剰な性染色体を示す

染色体構成が異なるモザイクに関しては、ダブルサッシュ//を用いて区別する。

例:

41,XY+13 第 13 染色体を余分にもつ正常な雄

39,XO X 染色体が欠失している雌

39,XO//41,XYX 雌が XO 型で、雄が余分に Y 染色体をもつモザイク型

#### 5. 参考文献

Beechey, C.V., Evans, E.P.: Numerical variants and structural rearrangements, pp. 1452-1506. In: Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse, Lyon, M.F., Rastan, S., and Brown, S.D.M. (eds.), Third Edition, Volume 2, Oxford University Press, Oxford, 1996.

Beechey, C.V.: Imprinted genes and regions in mouse and human, pp. 303-323. In: Genomic Imprinting: An Interdisciplinary Approach. Results and Problems in Cell Differentiation, Ohlsson R (ed), Springer-Verlag, 1999.

Cattanach, B.M., Beechey, C.V.: Genomic imprinting in the mouse: possible final analysis, pp. 118-145. In: Genomic Imprinting: Frontiers in Molecular Biology, Reik, W., Surani, V. (eds.), Vol 18, IRL Press Oxford, NY, Tokyo 1997.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice, Chair: Lyon, M.F.: Rules for

nomenclature of chromosome anomalies, pp. 314-316. In: Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse, Green, M.C. (ed.), First Edition, Gustav Fischer Verlag, Stuttgart, 1981.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice, Chair: Lyon, M.F.: Rules for nomenclature of chromosome anomalies, pp. 574-575. In: Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse, Lyon, M.F., A.G. Searle (eds.), Second Edition, Oxford University Press, Oxford, 1989.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice, Chairperson: Davisson, M.T.: Rules and guidelines for genetic nomenclature in mice. *Mouse Genome* 92 (1994) vii-xxxii.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice, Chairperson: Davisson, M.T. Rules for nomenclature of chromosome anomalies, pp. 1443-1445. In: Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse, Lyon, M.F., Rastan, S., and Brown, S.D.M. (eds.), Third Edition, Volume 2, Oxford University Press, Oxford, 1996.

Evans, E.P.: Standard normal chromosomes, pp. 1446-1449. In: Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse, Lyon, M.F., Rastan, S., and Brown, S.D.M. (eds.), Third Edition, Volume 2, Oxford University Press, Oxford, 1996.

Nesbitt, M.N., and U. Francke. 1973. A system of nomenclature for band patterns of mouse chromosomes. *Chromosoma* 41:145-158.

Sawyer, J.R., M.M. Moore, and J.C. Hozier. 1987. High resolution G-banded chromosomes of the mouse. *Chromosoma* 95:350-358.