

Rules for Nomenclature of genes, Genetic Markers, Alleles, and Mutations in Mouse

(遺伝子, 対立遺伝子, 突然変異の命名に関する規約)

International Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice

Chairperson: Dr. Janan T. Eppig

浜松医科大学・加藤秀樹博士により和訳された「Rules and Guidelines for Gene Nomenclature」の2000年改訂版をもとに、2004年改定版に更新したものである。
2004年3月11日

はじめに

1.2. 用語の定義

命名規約を利用する者は、命名されている内容と規約の根底にある原理原則を理解することが大切である。セクション5には利用者が実際に遺伝子、遺伝子座、マーカーおよびアليلを区別する場合に役立つ言葉の定義が書かれている。

1.3. 命名の安定性

遺伝子名は安定し、長期間変わらない方がよい。しかし、以下のように変えたほうが望ましい場合もある。

- ・ある遺伝子が、ある突然変異の表現型としてのみ知られ、命名されている場合。
変異した遺伝子が同定された場合、突然変異名は既に同定されている遺伝子の対立遺伝子名となる。(セクション1.3.2を参照)
- ・ある遺伝子が一つの遺伝子ファミリー(パラログ)であることが判明し、ファミリーの命名規約が確立されている場合。(セクション2.6.2を参照)
- ・ある遺伝子がマウス、ラット、ヒトにおいて同じ遺伝子座を占める(オルソログ)ことが判明し、全ての種に共通の遺伝子記号を適用する場合。

1.4. 同義語

ある遺伝子はいくつかの別名を持つ場合がある。それらは様々な時期にその遺伝子に適用されたことのある名前あるいは記号である。これらの別名は、データベース、出版物で使われる遺伝子と関連している。しかし、確立された遺伝子名および記号は常に一義的な識別手段として使われるべきである。

2. 遺伝子または遺伝子座の名前および記号

遺伝子名の機能として最も重要なことは、特殊な識別手段を提供することである。

マウスゲノムデータベース (MGD : Mouse Genome Database) は異なる遺伝子に対して同じ名前が使われないよう、また、同じ遺伝子に複数の遺伝子名が付けられないように遺伝子および記号について整理を行う中心的な役割を持っている (www.informatics.jax.org)。MGD (Mouse Genome Database) 命名規約委員会は新しい遺伝子名、記号を付ける場合に助言や手助けを行っている。新しい遺伝子名を申請するためのウェブツールがMGDサイトに置かれている。

2.1. 施設記号(ラボコード)

マウスの命名表記の主要な部分は施設登録記号またはラボコードであり、このコードは、たとえばDNAマーカー、マウス系統、または、突然変異の作製や、遺伝資源を保有する施設、研究室、もしくは研究者を識別するために使われ、通常3、4文字までの記号で表す (頭文字を大文字で表記し、後に小文字が続く)。施設記号は、染色体異常やトランスジーンの名前にも使われる。ラボコードは、MGDまたはinstitute for Laboratory Animal Research (LAR) によって割り当てられている (<http://dels.nas.edu/ilar/codes.asp?id=codes>)。

例 :

J ジャクソン研究所

Mit Massachusetts Institute of Technology

2.2. 新しい遺伝子の同定

新しい遺伝子の同定は一般に二つの場合，すなわち，新規のタンパクまたはDNAシーケンスの同定，および，新規の表現型や形質の同定のために行われる．シーケンスの場合，新規性を確実にするためにデータベース検索の解釈に注意を払わなければならない（例えば，ある遺伝子ファミリーの新しいメンバーと，ある対立遺伝子，ある現存するファミリーメンバーのオルターナティブトランスクリプトalternative transcriptとの間を区別するためのような場合）．新規の突然変異の表現型または形質の命名は，それらの一次的な特徴に基づいてなされるべきであるが，一旦その表現型の変異に対して責任のある遺伝子が同定されると，その遺伝子に名前がつけられ，突然変異名は対立遺伝子名となる（セクション2.3を参照）．

2.3. 遺伝子，遺伝子座名と記号

遺伝子および遺伝子座名は簡潔で，その遺伝子について正しい情報を持つべきである．遺伝子名は，遺伝子あるいはアッセイについての詳細な情報を持つべきではなく，出版物やデータベースの中で遺伝子と関係して記載されるものである．一方，遺伝子名は遺伝子の機能や性質について実際に情報を与えるようなものであるべきで，その名前の中に正しくない情報が盛り込まれることがないように注意が払われる必要がある．例えば，ある“肝臓特異的タンパク”は，その後の研究により，別の部位にも発現しているかもしれない

遺伝子の命名にあたっては：

- ・その遺伝子の機能や性質を明確，簡潔に表す名前とする．
- ・人の名前や固有名詞の場合でない限り，小文字で始める．

例：

Blr1 Burlitt lymphoma receptor-1

Acly ATP citrate lyase

- ・スペルはアメリカ英語を使用する.
- ・遺伝子名には, メインの遺伝子名とは区別される修飾因子名を付け足す必要がある場合を除き, 句読点は含まない.

例:

Acp1 acid phosphatase 1, soluble

Pigq phosphatidylinositol glycan, class Q

- ・オルソログ/ホモログな遺伝子で, その由来となった遺伝子名が広く一般に知られていない場合, その遺伝子が同定された最初の動物種の名前を遺伝子名の最後に丸括弧“()”で記載する.

例:

Shh sonic hedgehog

[広く一般に知られている遺伝子名, 種名は含まれていない]

Fjx1 four jointed box 1 (*Drosophila*)

[由来となった動物種の名前が含まれている]

- ・遺伝子名には “mouse” という単語を入れないようにする.
- ・シーケンスの比較, 機能, 構造解析によって, ある遺伝子ファミリーの新しいメンバーであることが判明した場合, その定められた命名に従うようにする.
- ・遺伝子名に “kidney specific” や “59 kDa” のような誤解を生じさせる可能性がある言葉は含まないようにする.

2.3.2. 遺伝子記号

遺伝子の略記号はその遺伝子について発音しやすく、表記しやすい記号を使用する。

遺伝子記号の表記にあたっては：

- ・その遺伝子に固有な略記号を使用し、ホモログではない他の種の遺伝子の略記号と一致しないようにすべきである。
- ・略記号は通常3-5文字の短い記号で表し、10文字以上にならないようにする。
- ・略記号はローマ字とアラビア数字のみで表す。
- ・記号の最初は大文字で始め（数字は使用しない）、残りの文字は小文字ないし数字とする（例外は以下の通り）。
- ・組織特異性や分子量による表記はしない。
- ・句読点は特別な場合を除き、使用しないようにする（以下参照）。
- ・索引の時に役立つように、略記号の最初の文字は遺伝子名の最初の文字と同じにするのが理想的である。しかし、遺伝子略記号の文字の順列は遺伝子名の単語の順番に沿う必要はない。

例：

Plaur Urokinase plasminogen activator receptor

Sta Autosomal striping

- ・記号は出版物中ではイタリック体で表される。しかし、ブラウザによってはイタリック体の読み込みが難しいことがあるため、ウェブで送る書類ではイタリック体はあまり使われない。
- ・その遺伝子がある遺伝子ファミリーに属する時は、そのファミリーに共通な基本となる記号を使用し、その記号の最後に遺伝子ファミリーの連番やサブユニットの名称を付ける。

例：

Gla1 Glycine receptor, alpha 1 subunit

Gla2 Glycine receptor, alpha 2 subunit

Gla3 Glycine receptor, alpha 3 subunit

- ・その遺伝子がヒト，マウス，ラットの間でオルソログである場合は同じ略記号を使用する。

略記号の最初の文字を大文字とし，残りの文字は小文字とする規則の例外：

- ・もし，遺伝子（遺伝子座）が劣性の突然変異として表現型で確認される場合，シンボルは小文字で始める。一旦，その遺伝子の産物が同定されると，それが遺伝子名および遺伝子記号となり，当初，表現型に基づいてつけられた記号は対立遺伝子名となる。その対立遺伝子が劣性の場合は小文字で表される。
- ・記号内で使う施設記号の最初の文字は大文字とする。
- ・クロスハイブリダイズするDNA断片を表す場合，H（ヒト）または他の動物種コードは大文字で表す（例：D2H11S14）。
- ・その遺伝子の情報がシーケンス配列のみ場合は，そのシーケンスのGenBankまたはRIKENの識別コードを使用する（例：AF171077，0610008A10Rik）。

シンボル内でのハイフンの使用は最小限に押さえる。ハイフンを使っても良いケースは次の通り：

- ・ある遺伝子に関連するシーケンスおよび疑似遺伝子記号をもとの遺伝子と分ける場合。

例：

Hk1-rs1 ヘキサキナーゼ遺伝子に関連したシーケンス 1

Hba-ps3 ヘモグロビンアルファ遺伝子の疑似遺伝子 3

- ・肩付きで表された対立遺伝子の記号で使う場合。(1.3.1.2を参照)

例：

Kit^{w-v} *Kit*ガン遺伝子

アレル名 : viable dominant spotting

2.4. 構造遺伝子, Splice Variants, プロモーター

遺伝子名は、ほとんどの場合はタンパクをコードする構造遺伝子に付けられる。タンパク名がすでに命名されている場合、遺伝子はできるだけタンパクと同じ名前とする。もし、その遺伝子が、シーケンスの比較からある確立された遺伝子ファミリーのメンバーである場合、それ相応に命名されるべきである (2.6を参照)。

同じ遺伝子に由来するオルターナティブトランスクリプトalternative transcriptには違った名前を付けない。単一の遺伝子座からのsplice variantsの場合は、その遺伝子名の後に続いて“,” “variant” “シリアル番号”を付けることにより区別する。シンボルでは“_v”と“通し番号”を付ける。

例：

Gene *Slc14a2* solute carrier family 14, member 2

Splice

Variants *Slc14a2__v1* solute carrier family 14, member 2, variant 1

Slc14a2__v2 solute carrier family 14, member 2, variant 2

Slc14a2_v3 solute carrier family 14, member 2, variant 3

Slc14a2_v4 solute carrier family 14, member 2, variant 4

他の遺伝子とオーバーラップする反対側のストランドからの転写，あるいは，別の遺伝子のイントロンから主に由来している転写，または，別の遺伝子へのオルターナティブリーディングフレームalternative reading frameを使っている転写については，異なる命名でも良い。

ある遺伝子が複数のプロモーターによって制御されている場合もsplice variantsと同様に命名し，その遺伝子名の後に続いて“,” “promoter” “シリアル番号” を付けることにより区別する．シンボルでは“_pr”と“通し番号”を付ける．

例：

Gene *Slc14a2* solute carrier family 14, member 2

Promoter

Variants *Slc14a2_pr1* solute carrier family 14, member 2, promoter 1

Slc14a2_pr2 solute carrier family 14, member 2, promoter 2

splice variantsとプロモーターを命名する際，シリアル番号は，それらの断片が発見された順を示すものであり，その数字はゲノム中のそれらの位置を示すものではなく，この種で独立している．また，これらの断片に関しては，異種間で同等なものを示しているという必要はない．

2.4.1. 他の動物種とホモログを持つ遺伝子

他の動物種ですでに命名されている遺伝子のホモログと認められる遺伝子については，遺伝的に他の情報を動物種間で比較する場合に手助けとなるよう，“- 様”，“- 類似”，または，“- 関連”のように命名される方が良い（備考：“- 関連”は，マウス内の関連したシーケンスに適用される“関連シーケンス”と同じではない）．遺伝子名または記号

には、マウスを指す略記号"M"が含まれないようにする。すでにヒトで命名されている遺伝子に相当する遺伝子の場合、可能であれば、ヒト遺伝子と同じ名前および記号を付ける。

2.5. 表現型の命名と記号

表現型として命名される遺伝子は、その表現形質を端的に表すよう、できるだけ短い単語を使って正確を期すべきであるが、名前でその表現型のすべてをカバーできないかもしれない。命名に当たって必要なことは、簡潔で、覚えやすく、そしてユニークであることである。また、心に止めておきたいこととして、ある一つの変異あるいは突然変異の表現型を確認、識別するということは、すでに命名されているかあるいは命名されるであろう未だ同定されていない遺伝子の対立遺伝子（アレル）を確認、識別するということである。

2.5.1. 致死の表現型

ヘテロ型で表現がなく、ホモ型で致死の表現型を示す遺伝子は、致死の記号（*lel*）染色体番号、この致死が出現した施設記号名および連続番号を使って命名される。

例：

15H1 ハーウェルの研究室において第5染色体に最初に発見された致死

14Rn2 Gene Rinchik研究所から報告された第4染色体上の2番目の致死

2.6. 遺伝子ファミリー

あるファミリーのメンバーである遺伝子は、ファミリーメンバーとして命名されるべきである。遺伝子ファミリーの証明は種々の方法で行われる。たとえば、サザンブロット上の種々のバンドを検出するプローブからという場合もあろう。しかし、原則としてシーケンスの比較に基づく。

2.6.1. ハイブリダイゼーションで認識されるファミリー

歴史的に多くの遺伝子ファミリーは異なる遺伝子座にマップされているが、同一のプロ

ープがハイブリダイズすることにより検出されてきた。これらのファミリーメンバーには歴史的には機能遺伝子も疑遺伝子も含まれている。こうした遺伝子座は、元のfounder遺伝子の"関連シーケンス (related sequence) "として、連続番号 (-rs1, -rs2などのように) を付けて表される。

例：

オルニチンデカルボキシラーゼ関連シーケンスの 1 から *Odc-rs1 to Odc-rs21*
21

もし、founder遺伝子または機能遺伝子が確認されていない場合、すべての断片は同定されるまでの間"関連シーケンス"と命名される。そして、その後、再度番号を付さず、"-rs"記号を除く。もし、ある遺伝子座が疑遺伝子であることが明らかでない場合は、2.5.1にあるよう命名され、連番が付けられる。

機能性ファミリーメンバーについてシーケンスが蓄積されると（前もってメンバーとして同定されるかもしれないし、そうでないかもしれない）、1.2.6.2にあるように自動的に命名法がそのファミリーに適用される。

2.6.2. 塩基配列の比較によって同定されるファミリー

塩基配列の決定により、ファミリーメンバーであることを明確に同定できる（パラログ）。そのファミリーのメンバーは、可能な限り、基本となる部分に数字を付して命名、記号化されるべきである。

異なる哺乳動物種における同じファミリーメンバー（オルソログ）については、可能な限り同じ名前と記号が与えられるべきである。疑似遺伝子については、記号に"-ps"を付けて表し、もし、複数の疑似遺伝子がある場合はその後ろに連番を付ける。

例：

フォスフォグリセイトキナーゼ1の疑遺伝子1から7
Pgk1-ps1 to Pgk1-ps7

多くの遺伝子ファミリーは、システマティックに識別、命名されている。これらファミリーについての情報は、ファミリー専用ウェブサイトで見ることができ、MGD, RGDおよびRat Mapとリンクしている。これらファミリーの新しいメンバーの名前およびシンボルはそれぞれのファミリーのルールに従って名付けられるべきであるし、理想的にはそのファミリーの主事 (curator) との相談で決定されるべきであろう。

2.7. ESTs

ESTs (Expressed Sequence Tags) は、核DNAに由来し、PCRによる増幅に便利な短いシングルパスシーケンスであるという点で他の発現シーケンスと異なっている。ある遺伝子に由来することがはっきりと分かっているESTsはその遺伝子のアッセイあるいはマーカーと考えるべきであろう。位置の不明なESTsが遺伝的あるいは物理的にマップされた場合、シーケンスデータベースのアクセッション番号を使って記号で表される。

2.8. 未確認DNA断片

マップされた未確認DNA断片には、体系的に名前と記号が与えられる。

2.8.1. マップされたDNA断片

未確認DNA断片は、"DNA断片, 染色体番号, 研究室名"および連番のように、その断片を同定、マッピングしている研究室に従って命名、記号化する。ここでNは染色体番号 (1-19, X, Y) であり、DNLabcode#となる。

例 :

D8Mit17 MITにより第18染色体にマップされた17番目の遺伝子座を意味する。

この方法は、すでに知られている遺伝子内の変異遺伝子座であるDNA断片に適用される

例 :

D4Mit17 Orm1 遺伝子内のSSLPである。

ヒト由来のDNA断片とのクロスハイブリダイゼーションによって検出されるマウスのDNA断片に対しては、DNA断片とヒト断片コードとの間に、ヒトDNA断片とハイブリダイズする染色体番号を挿入する(記号を参照).

例 :

D16H21S56 ヒトの第21染色体にあるS56DNA断片とクロスハイブリズ第16染色体上のマウスDNA断片.

2.8.2. 物理的マッピングで使用されるSTSs

物理地図が(例えばYACあるいはBACコンティグ)統合される場合、多くのマーカーがシーケンスタグサイト(Sequence tagged sites; STSs)としてその地図上にマップされる。それらのマーカーは、「クローンの両端の配列」、「繰り返し配列間のPCR産物」、あるいは、「クローン内のランダムな塩基配列」である。これらのマーカーは、コンティグを実証するために使われ、地図上に表されるが、それ以上の利用は限られるかもしれない。また、必要以上にそれらに名前あるいは記号を与える必要はない。STSがさらに幅広く使われる場合には、それらは未確認のDNA断片(D-番号)として命名されるべきである。

2.9. トラップ(捕獲)遺伝子座

ES細胞を使った遺伝子トラップ実験では組み込まれた遺伝子の発現様式により細胞を選択して細胞株を作製する。トラップされた遺伝子は通常(必ずしもではないけれど)挿入によって突然変異を起こしている。挿入部位は、クローニングまたはcDNA産物の伸長等、多くの方法によって明らかにできる。一連の遺伝子トラップ系の遺伝子座が一旦ユニークなものとし特徴付けられると、記号“Gt”(gene trap)、括弧“()”付でベクターを表示し、その遺伝子座の特徴づけを行っている研究室によって割り当てられたシリアル番号、およびラボコードを表記し、一連のメンバーとして命名することができる。

例 :

Gt(ROSA)26Sor Phillip Soriano (Sor)の研究室でROSAベクターによってトラップされた26番目の遺伝子を表している。

遺伝子トラップの命名では、一旦遺伝子が同定されるとそれが挿入された遺伝子の一つの対立遺伝子になる。(注意：もし、括弧内のベクター表示を除くことにより遺伝子トラップの対立遺伝子がユニークに表示できるのであれば、そのベクター記号を省略する。)

例：

Gt(pGT1.8TM)629Ska

*netrin1 (Ntn1)*遺伝子を破壊していることが知られている。この遺伝子トラップ突然変異についての完全な対立遺伝子の表示は、*Ntn^{Gt(pGT1.8TM)629Ska}*であり、省略記号は、*Ntn^{Gt629Ska}*である。

2.10. 量的形質遺伝子座，抵抗性遺伝子および免疫応答遺伝子

近交系と近交系間の交配による子孫の表現型間の違いは、疾患抵抗性、免疫応答及び多くの量的形質遺伝子座 (quantitative trait loci, QTL) の存在を表している。しかし、それらの数および効果については大がかりな交配実験と遺伝解析によってはじめて推定でき、それが行われるまで命名されるべきでない。

2.10.1. QTLの名前と記号

名前や記号は短く、他の遺伝子と同様に、測定した形質を反映した記述的な名前や記号を用いる。同じ形質に影響している遺伝子については同じ基本名とシリアル番号が与えられる。このシリーズはマウスとラットに関しては区別され、また、相同ではないことをシリアル番号により示すべきである。

既知のQTLには、それらが関連する病気の名前が入ったものがあり、利用されているが、新しく同定されたQTLに関しては、測定された形質の名前を使うべきであり、その関連する病気の名前は使用しない。また、QTL記号の連番に先立つ最後の文字として接尾語“q”を任意に使用してもよい。

QTLの命名と記号表記に関しては、2.3.遺伝子，遺伝子座名と記号の規則に従う。QTL

に特記すべき点は以下のとおり：

- ・基本名には測定された形質を用いる.
- ・“QTL” の表記をする（推奨）
- ・シリアル番号

例：

Cafq1 caffeine metabolism, QTL1

Cafq2 caffeine metabolism, QTL2

Cafq3 caffeine metabolism, QTL3

すでにある基本名を用いて、新規のQTLに関するシリアル番号を追加する場合は、MGDに新しい遺伝子座記号の申請をしなければならない（例：マウスの肝臓重量に関するQTLのシリーズの新たなQTL）。この際、注意すべき点として、記号表記の使用を予定していて、まだ表に出てこない出版待ちのQTLもあるので、QTLデータベースを確かめるだけでは不十分である。

2.10.2. QTLのユニークさの定義

独立してQTL名を使用する特別な状況は以下の通り：

- ・同じ形質を独立して測定した結果、その形質が同じ染色体領域にマップされた場合。

検出されたQTLは、ある特定の系統の組み合わせの交配によりもたらされたものであり、また、研究室によってその評価法も異なる。このことから、それぞれの実験により検出されQTLには、測定された形質と明らかになった領域が一見同じものであったとしても、それぞれ特有の記号／名前を使用する。

例：*Obq1* (obesity QTL1) 遺伝子座は129SvとEL/Suz系統の交雑によって、第7染色体上にマップされた。もう一つの肥満QTL遺伝子座もまた第7染色体上にマップされたが、別の系統（NZOとSM系統）を用いたものであることから、*Obq15*という別のQTL遺伝子座名が付けられている。

- ・多く測定された形質を含む複数の形質に関連した染色体領域

もし一度の実験で複数の形質が測定され、それらが一つの染色体領域にマップされた場合、この領域には異なったQTLがあるかもしれないし、無いかもしれない。もし、その形質が生理的に関連するものであれば、そのQTLは、すべての測定形質を代表するような名前もしくは、もっとも高いLOD値を表した形質の名前を当てはめるべきである。逆に言えば、それらの形質がそれぞれ独立していることが明白であるならば、それぞれの形質はそれぞれ特有のQTLを構成していることになる。

例：

Nidd1 (non-insulin-dependent diabetes mellitus 1) は血漿中のインスリン値、非絶食時血糖値、体重と関連性があり、ひとつのQTL記号で表記する。

2.11.染色体領域

染色体の命名についてのガイドラインの詳細は次のセクションで述べられている。正常染色体（例えば、テロメア、セントロメア、および仁小体）および異常染色体（均一に染色される領域、欠失のエンドポイント、逆位、および転座のような）の細胞学的特徴は遺伝子座とみなされ、名前および記号が与えられる。

2.11.1.テロメア (Telomeres)

機能性のテロメアは、記号“*Tel*”で表される。繰り返し配列 (TTAGGG) *n*を含んでいて、染色体末端部位へマップされるDNA断片は、次の4部分の記号で表される。

- ・ *Tel* : テロメア
- ・ 染色体番号
- ・ pまたはq (それぞれ染色体の短腕または長腕)
- ・ もし一つ以上の断片がテロメアに割り当てられる場合、連番をつける。

例：Tel14q1 第14染色体長腕の末端にマップされた第一番目のテロメア

2.11.2.セントロメアおよびペリセントリックヘテロクロマチン

機能的セントロメアは記号“*Cen*”によって表される。ほ乳類の機能的なセントロメアの分子性状が明らかになるまで、セントロメアにマップされるDNA断片は2.8.1に示されるように未確認DNA断片の記号が与えられる。

細胞学的に観察できるペリセントリックヘテロクロマチンは、記号“*Hc*#”が与えられる。“#”は、それぞれが存在する染色体の番号/記号である。

例：*Hc14* 第14染色体のペリセントリックヘテロクロマチンを表す。

ヘテロクロマチンバンドのサイズの変異は記号の右肩付きで表される。

例：*Hc14ⁿ* 正常（normal）クロマチンである。“*l*”はlongを、“*s*”はshortを表している。

2.11.3. 仁小体 (Nucleolus Organizers)

仁小体は、リボソームRNA遺伝子を含む細胞学的構造である。これらの遺伝子には、記号“*Rnr*”とそれらが存在する染色体の番号/記号が与えられる。

例：*Rnr12* 第12染色体のリボソームRNA遺伝子座を表す。

もし、異なる*Rnr*遺伝子座が同じ染色体上に遺伝学的に同定された場合、ハイフンの後ろに同定された順番で連番を与える。

例：*Rnr19-1*, *Rnr19-2*

2.11.4. 均一染色領域

均一染色領域（HSRs）は、ギムザ染色によって細胞学的に同定される増幅したサブ染色体内のバンドinternal subchromosomal bandである。遺伝子座が正常な（増幅されていない）染色体上にある場合、HSR内にマップされたDNA断片に対し、慣例的にDNA断片記号が与えられる。一つのHSRへ広がった場合、その記号は挿入のガイドラインに従い

, Is(HSR;1)1Lubとなる.

2.11.5.染色体再構成

染色体欠失, 逆位および転座についての記号は, 染色体命名のセクションで述べられている. これら再構成の末端は, 一つの遺伝子座とみなされる. 一つの遺伝子座がある染色体上に存在する場合, 染色体異常記号がそれを定義するために使われる. しかし, 染色体異常が, ある染色体上の2種類の遺伝子座に及ぶ場合, 近位についてはp (proximal) を, 遠位についてはd (distal) の文字を使って区別される.

例:

In(1)1Rk-p と *In(1)1Rk-d* 第1染色体における染色体逆位*In(1)1Rk*のproximal末端とdistal末端の2箇所を表している.

2.12. ミトコンドリア上にある遺伝子

ミトコンドリア遺伝子には多くのtRNA遺伝子に加え, 必須遺伝子も存在している. ミトコンドリア上にある遺伝子については, その遺伝子の前に“mt-” (mtに続いてハイフン) を付ける. トランスファーRNAの場合は, “mt-”, “T” (tRNAのT) とアミノ酸の最初の1文字目を小文字で付けて表す. ミトコンドリア遺伝子に対する染色体の記号はChr MT.

例:

Mt-Tc tRNA, システイン, ミトコンドリア (ミトコンドリア上にあるtRNA遺伝子)

Mt-Atp6 ATPシンターゼ6, ミトコンドリア (ミトコンドリア上にある非tRNA遺伝子)

3. 変異と突然変異の対立遺伝子についての名前と記号

ある遺伝子または遺伝子座の異なる対立遺伝子は, DNA断片長, タンパク電気泳動の移動度または, 変異を示す生理学的, 形態学的表現型などの多くの方法で区別される.

自然であれ，人工的であれ，すべての突然変異の対立遺伝子，誘導突然変異，遺伝子トランプ，またはトランスジェニックは対立遺伝子または遺伝子アクセション認識のためにMGDへ申請されるべきである。

3.1. 突然変異の表現型

3.1.1. 突然変異の表現型だけが分かっている遺伝子

ある突然変異遺伝子について表現型だけが分かっている場合，最初に同定された突然変異として名前と記号が与えられる。劣性遺伝の突然変異の記号は小文字で始め，優性または半優性遺伝子の記号については大文字で始める。

例：

ruf rough fur

pcd purkinje cell degeneration

Xpl X-linked polydactyly

同じ遺伝子座で，さらに同じ表現型を持つ対立遺伝子あるいは突然変異が見つかった場合，同じ名前に連番と施設記号を付けて表示される。（連番は，もし，同じ研究室から一つ以上出現している場合である）記号には施設記号を右肩に付ける。

例：

cn^{2j} ジャクソン研究所で同定されたマウス軟骨発育不全の第2番目の新しい対立遺伝子

表現型だけが知られているある遺伝子に新しい突然変異が見つかり，それが，トランスジェニックの挿入によって起こった場合，この変異の記号は右肩にトランスジーンの記号を使う(セクション3.4.2 およびセクション4を参照)。

例：

$hy3^{Tg(Bdnf)459Ove}$ あるトランスジーンが原因で起こった水頭症にかかわる突然変異であり，そのトランスジーンはPaul Overbeekの研究室で459番のマウスラインより作製された（ユニークに $hy3^{Tg459Ove}$ と省略しても良い）。

もし，違った表現型を示す対立遺伝子が出た場合，別の名前が与えられるが，新しい突然変異記号は元の突然変異記号の右肩付きで表される．また，もし，ある新しい突然変異が現存する遺伝子の対立遺伝子であってもそのことが明らかにされない場合，その新しい突然変異の名前を続けて使用する．表現型が明らかに同じであったとしても，新しい突然変異記号は元の記号の右肩付きで表される．

例：

灰色の毛色は劣性スポッティング (rs) の対立遺伝子であり， rs^{grc} と記号化される．

3.1.2. 構造遺伝子の突然変異による表現型

自然あるいは誘発突然変異表現型が構造遺伝子の突然変異であるか，あるいは突然変異が起こった遺伝子が単離された場合，その突然変異は対立遺伝子となる．そして，突然変異の対立遺伝子の記号は，新しい遺伝子記号への肩付きで元の突然変異記号を加えることで表される．（突然変異記号のイニシャルの大文字あるいは小文字はそのままとする．）

- ・ホットフット (ho) はグルタメート受容体 $Grid2$ の突然変異であり， $Grid2^{ho}$ と表記される．
- ・優性白色スポット (W) は Kit 遺伝子の突然変異であり， Kit^W と表記する．

もし，元の突然変異が複対立遺伝子である場合，それらの記号は同定された構造遺伝子への肩付きの部分で表わされる．

- ・クリーパー： $Grid2^{ho-cpr}$
- ・生存型白色スポット： Kit^{W-v} ；サッシュ： Kit^{W-Sh}

同定された遺伝子が新規で、未名称であったとしても、その突然変異名および記号と異なる名前と記号が与えられることが推奨される。これにより、突然変異型と野生型との間の区別および遺伝子と表現型の間の区別がより容易になる。

3.1.3.野生型対立遺伝子と復帰突然変異revertant

ある遺伝子の野生型対立遺伝子は、突然変異記号の肩付き“+”記号で表される。

- ・ cn^+ マウス軟骨発育不全突然変異の野生型対立遺伝子
- ・ Kit^+ 野生型 Kit 遺伝子座（突然変異と区別する必要がある場合）

ある突然変異表現型が野生型表現型へ戻った場合，“+”に突然変異記号を肩付で表す。

- ・ $+^{hr}$ ヘアレス遺伝子が野生型へ復帰

もしある研究室に一つ以上の復帰突然変異型がある場合、連番と施設記号が与えられる。

もし、その復帰型がすでに単離された遺伝子内にある場合は、その突然変異記号は遺伝子記号に“+”記号を肩付きで表される。

- ・ $Myo5a^{d+}$ ミオシン5Aのdilute突然変異の野生型への復帰型
- ・ $Myo5a^{d+2J}$ ジャクソン研究所で同定された上記の第2番目の復帰型

3.2.変異

3.2.1.生化学変異

電気泳動または他の方法によって調べられるすでに知られている遺伝子の生化学的変異の対立遺伝子については、違いを表すために通常小文字を用い、遺伝子記号の肩付きとする。

- ・ $Gpi1^a$, $Gpi1^b$ glucose phosphate isomerase 1遺伝子座の対立遺伝子aとbを表している。

3.2.2.DNA断片

DNA断片の変異は、記号の肩付きで表される。記号は、通常その変異が記述された近交系の略記号である。しかし、ある特殊な対立遺伝子が複数の近交系で見いだされたり、さらには、ある系統の対立遺伝子が他の系統の対立遺伝子と同じであるかどうかを見極めるのは難しいであろう。DNA断片の対立遺伝子記号の使用は、主に交配における遺伝およびハプロタイプを記述する場合に限られている。記述中に記号の定義を行えば、利用者は必要に応じて対立遺伝子記号が何であれ、自由に使える。表中では遺伝子型の遺伝子記号を省略し、対立遺伝子記号を単独で使っても構わない。

・ *D11Mit19^a*, *D11Mit19^b*, *D11Mit19^c* マウスの*D11Mit19*の対立遺伝子。

SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms)

一塩基による多型 (single-nucleotide polymorphisms, SNPs) はタンパク質をコードしている塩基配列の内外に存在する。

SNPsがある遺伝子をコードしている配列内に存在している場合は、dbSNPのID番号、ハイフンに続き、置換を起こしている塩基の記号を表記する。

例：

Park2rs6200232-G *Park2*遺伝子内に一塩基置換 (G) が生じているrs6200232SNPの対立遺伝子

Park2rs6200232-A *Park2*遺伝子内に一塩基置換 (A) が生じているrs6200232SNPの対立遺伝子

ある遺伝子の外側に存在している場合は、SNP遺伝子座の記号として、dbSNPのID番号を使用することができる。また、それらの塩基の変異による対立遺伝子は記号の肩付きで表される。もし、後になってSNP遺伝子座内に新たに遺伝子が発見された場合は、上述の突然変異でのガイドラインに従う。

例：

$rs6200616^T$ 一塩基置換 (T) が生じているSNP遺伝子座

$rs6200616^C$ 一塩基置換 (C) が生じているSNP遺伝子座

注意：もし、 XYZ という遺伝子が後になって上記のSNP遺伝子座、 $rs620061$ の内に見つかった場合の対立遺伝子名は、それぞれ $XYZ^{rs6200616-T}$ と $XYZ^{rs6200616-C}$ となる。

3.3. 量的形質遺伝子座の変異と反応性、抵抗性遺伝子

可視的表現型がない遺伝子の変異でも、生理学的または病理学的パラメーターを調べることで検出可能な場合がある。この種の変異の例としては、代謝レベル、抗原接種に対する免疫応答、ウイルス抵抗性または薬物への反応などが含まれる。遺伝的変異は、他の遺伝子と、あるいは、環境も含めた複雑な様式で関係しあい、形態、行動あるいは他の観察可能な形質として表現される。

これらの遺伝子は、唯一対立遺伝子の変異の形で同定される。ほとんどの場合、はっきりとした野生型は存在しないと考え、すべての対立遺伝子に名前を付けることとする。名前は、出現した系統に準じ、系統の略記号を肩付きで加えて記号化する。ただし、抵抗性および感受性の表記については、変異に“r” (resistant) および“s” (susceptible) を使用する。異なる系統に由来する抵抗性の対立遺伝子同士は同じでないかもしれないこと、異なる名前と記号が与えられるべきであること、を記憶していて欲しい。

いったん量的形質の遺伝子が単離されたり、同定されたら、表現型の名前は同定された遺伝子名と置き換える。対立遺伝子名と記号は表現型に使用したのと同じであるほうが良い。

例：

- Slc11a1^r* Solute carrier family 11 宿主抵抗性遺伝子
- Slc11a1^s* Solute carrier family 11 宿主感受性遺伝子 (このQTLはBCG/Lsh系統で最初に見つかった抵抗性遺伝子であり, *Slc11a1*として同定されている)
- Sccl2^{BALB/cHeA}* 結腸ガン感受性遺伝子2, BALB/cHeAアレル
- Sccl2^{STS/A}* 結腸ガン感受性遺伝子2, STS/Aアレル (STS/Aアレルの方がBALB/cHeAアレルと対比してカン感受性が高い)

3.4.1. 構造遺伝子の突然変異

構造遺伝子の突然変異は, 表現型を示す, 示さないに関わらず, m#ラボコードの肩付きで表される. #は連番, 続いて, その突然変異が発見されたか, あるいは, 特徴の解析を行った施設記号を付ける. もし, その突然変異がある特殊な対立遺伝子で起こっていることがわかった場合, 対立遺伝子記号とハイフンを肩付きで表すことによって明記できる.

例:

Mod1^{a-m1Lws} Susan Lewisの研究室で最初に見いだされた対立遺伝子*Mod1^a*の突然変異であることを表している.

もし, その突然変異が構造遺伝子の全部あるいは部分的な欠失によるものである場合, 肩付きの部分の”m”を”dl”に置き換える. これは, 単一遺伝子の欠失にだけ使われるべきで, 大きな欠失については染色体欠失命名規約を使う.

3.4.2. トランスジーンによる挿入突然変異

トランスジーンがランダムに染色体 (遺伝子) に挿入することによって起こる突然変異は, その遺伝子*の突然変異対立遺伝子としてトランスジーン記号の肩付で表される. (* : もしそれが新規の遺伝子である場合, 名前と記号が与えられる) (この表記の例につい

ては1.1.3, また, トランスジーンの表記については1.4を参照のこと)

3.5. 標的突然変異

ES細胞の相同組換えで標的破壊された結果, 得られる突然変異については, 標的破壊された遺伝子の記号と下記の3部分からなる肩付きで表記される.

- ・ 標的破壊された突然変異を表すための記号 “tm”
- ・ 作出した研究室での番号
- ・ 施設記号 (セクション2.1を参照)

例 :

Cftr^{tm1Unc} ノースカロライナ大学で作製された最初のcystic fibrosis transmembrane regulator (*Cftr*)遺伝子の標的破壊突然変異であることを表す.

ある遺伝子のコーディング領域の全部あるいは一部を他の遺伝子で置き換える, いわゆる”ノックイン”突然変異の表記は, ”tm”記号を使用し, その詳細については出版物またはデータベースで記述する. 一方, 全コーディング領域の置き換えがあった場合, 置き換える遺伝子の記号は括弧に入れ, 施設コードと連番をつけて置き換えられた遺伝子の対立遺伝子記号の一部として使う.

例 :

En1^{tm1(Otx2)Wrst} *En1*遺伝子のコーディング領域がW. Wurst 研究室に由来する*Otx2*遺伝子により置き換えられたことを表している.

ある標的ベクターが, Cre-Loxシステムで見られるような, 生殖系列を通して伝達される対立遺伝子を作製するために使われる場合, LoxPの元のノックインについては, 通常のtm命名規約に従う. もし, 2番目の対立遺伝子がCreトランスジェニックマウスと交配した後に作出された場合, 親表記に小数点と連番をつけて表す.

例 :

Tfam^{tm1Lrsn} LoxPが*Tfam*遺伝子へ挿入され, 標的破壊されたことを表している.

例：

Tfam^{tm1.1Lrsn} Creトランスジェニックマウスと交配した後、発生した生殖系列を通して伝達される別の対立遺伝子を表している。備考：*Tfam*^{tm1Lrsn}を持つマウスおよびある組織で選択的に*Tfam*が破壊されているCreトランスジェニックマウスの子孫において発生した体細胞レベルでの出来事に対しては、命名規約が割り当てられないだろう。

遺伝子置換についての他の複雑な様式、すなわち、部分的”ノックイン”，”ヒットアンドラン”，”2遺伝子置換”，および”loxPが介在する遺伝子導入”は、短縮型を設けるのが困難であり，”tm#施設コード”を肩付きで表されるべきである。標的破壊された遺伝子座の詳細は、関係する出版物およびデータベース登録で記載されるのがよい。

塩基あるいはアミノ酸に生じた変化が特定されると、その変化がその命名の対象となるように思われるが、実際には、その変化そのものが名前の対象にはならない。というのも、同じ変化が生じているが、別の部位が異なっているような遺伝子が、独立した研究室で生じる可能性があるからである。

遺伝子トラップ突然変異は類似の方法で記号化される。もし、トラップされた遺伝子が既に知られている場合は、その記号は標的破壊突然変異と同じになる（事実、遺伝子トラップ突然変異は分子レベルで区別しがたいので、適切である）。もし、トラップされた遺伝子が新規であれば、遺伝子トラップを表す”Gt”記号、括弧内にベクター、連番、そして、施設登録記号から成る新しい名前と記号が与えられる。

例：

*Gt(ROSA)26Sor*P. Soriano研究室 (Sor) で26番目 (26) に作製されたベクターROSA (ROSA) を使った遺伝子トラップ (Gt) であることを表している。

4. トランスジーン

マウスの生殖系列に安定して導入されたDNAは、トランスジーンと呼ばれる。トランスジーンは2種類に分類される。

- ・ある遺伝子座において相同組換えによって標的破壊として作製された
- ・ゲノム中への無作為な挿入によって起こったもの（通常はマイクロインジェクション法を使う）

標的破壊遺伝子の命名規約は標的突然変異の項（1.3.5）で扱われている。内在性遺伝子の中あるいは近くにトランスジーンが挿入した場合、その遺伝子に新しい対立遺伝子を生み出すことになる。この新しい対立遺伝子は、セクション1.3.4.2で記述されているようにして命名される。トランスジーンそれ自身は、新しい遺伝的実体であり、名前が付けられる必要がある。このセクションでは、挿入トランスジーンに名前を付けるためのガイドラインを記載する。

すべてのトランスジーンに対して名前を付けることは、かならずしも必須ではないが、推奨するという程度の認識である。例えば、多くのトランスジェニック系統が出版物で公表され、全部ではないにしろ引き続き維持されるか、保存される場合、維持される系統についてだけ標準化した名前が必要であろう。次のガイドラインは、1992年にILARがスポンサーとなってInterspecies committeeによって作成され、1999年および2000年に命名規約委員会によって改定された。トランスジェニック記号は、新しい遺伝子座についての命名規約登録要項を通してMGDへ登録されるべきである。これらの記号は、Tbase（<http://tbase.jax.org/>）に追加登録される。トランスジーン記号は、4つの部分から成る：

- ・先頭にトランスジーンを表す”Tg”
- ・挿入DNAの公式遺伝子記号を括弧内にいれる。
- ・研究室のラインまたは基礎系表示または連番
- ・作出した研究室の施設記号

例：

Tg(Zfp38)D1Htz マウスの*Zfp38*遺伝子を含むトランスジーンで、Nathaniel Heints

(Htz)が報告したD1系(D1)

Tg(CD8)1Jwg ヒト*CD8*遺伝子を含むトランスジーンで、Jon W. Gordonの研究室 (Jwg) によって記載されたこの遺伝子構造体を使って作出された最初 (1) のもの

同じ遺伝子を含む異なるトランスジーン構造体は、記号で区別するのではなく、同じ遺伝子記号と連番/施設コードを括弧内に表記して区別する。トランスジェニックそのものの性質に関する情報は、出版物およびデータベースに記録する。この例外は、同じ遺伝子構造体を持つ多数のトランスジェニック系統が作出され、発現の組織特異性だけが異なっている場合である。これらのうちもっとも共通しているのがリポーター構造体またはリコンビナーゼ (例 : GFP, lacZ, Cre) を使っているトランスジーンであり、プロモーターは、ハイフンによってリポーターまたはリコンビナーゼ表記と区別され、遺伝子挿入表記の最初の部分として明記されるべきである。SV40のlarge T抗原は別の例で、上記の例外以外にプロモーター表記の使用は行われていない。

例 :

Tg(Wnt1-LacZ)206Amc *Wnt1*プロモーターを付けたLacZトランスジーンを持つ Andrew McMahonの研究室で作製されたライン206

Tg(Zp3-Cre)3Mrt *Zp3*プロモーターを付けたCreトランスジーンを持つGail Martinの研究室で作製された3番目のもの

2種類の遺伝子のおおよそ等しい部分があるような融合型遺伝子の挿入の場合、前のスラッシュ (/) で括弧内の2種類の遺伝子を区分する。

例 :

Tg(TCF3/HLF)1Mlc ヒト転写要因3 (*TCF3*) と肝白血病要因遺伝子 (*HLF*) からなるトランスジーンが融合キメラcDNAとして挿入され、Michael L. Cleary研究室 (Mlc) によって作出された1番目 (1) のもの

この方法は、トランスジーンに名前を付けるためだけのものである。トランスジーンを持つマウス系統については、マウス系統命名規約ガイドラインにあるように別に命名されるべきである。

例：

C57BL/6J-*Tg(CD8)1Jwg* トランスジーン*Tg(CD8)1Jwg*が導入されたC57BL/6J系統を意味する。

BACトランスジェニックの表記の場合、挿入表記はBACクローンであり、NCBIのクローン登録Clone Registryと同じ命名とする。

例：

Tg(RP22-412K21)15Som BACライブラリーRP22 (RP22), プレート412 (412), K列 (K), 21コラム (21) のBACが挿入されたトランスジェニックで, Stefan Somlo (Som)の研究室で15番目 (15) に作製されたことを表している。

5. 用語の定義

次の定義は、ユーザーが名付けられているものを理解したり、ガイドラインの根底にある原理を理解するときの助けとなる。

5.1. 遺伝子 (Gene)

遺伝子は、通常はタンパクあるいはRNAをコードしている機能単位で、その遺伝については実験的に捕らえられる。遺伝は、普通、交配によって検出されるが、ある遺伝子の座位（遺伝子座）をマッピングする別の方法としてその遺伝子の細胞遺伝学的あるいは物理地図での同定がある。

5.2. 偽遺伝子 (Pseudogene)

既知の遺伝子の塩基配列と非常によく似ているが、機能を持っていないDNA。この遺伝子では（通常、いくつかの）突然変異により、その転写や翻訳の機能が抑制されている。

一般的に、偽遺伝子はそれらの正常な“パラログ”遺伝子の転写物の逆転写によって生じるか（このようなケースでは通常、イントロンがなく、ポリ（A）鎖をもち、しばし、プロセスタイプ偽遺伝子と呼ばれる）、もしくは組み換えによって生じる（このケースでは通常、正常な“パラログ”遺伝子の縦列重複によるものである）。

5.3. 遺伝子座 (Locus)

一つの遺伝子座はゲノム中の一点であり、いくつかの方法でマップされるマーカーによって確認される。一つの遺伝子座は、かならずしも一つの遺伝子に対応するものではない。たとえば、未確認の非コーディング DNA 断片または細胞遺伝学的形質であってもよい。一つの遺伝子には、いくつかの遺伝子座が含まれるかもしれないし（異なったマーカーでそれぞれが検出される）、これらのマーカーは遺伝学的実験、あるいは、物理地図実験で別々のものとされるかもしれない。これらの異なった遺伝子座を明らかにすることは有用であり、一般にはその遺伝子名は情報を運び、遺伝子それ自身を表すために使われる。

5.4. マーカー (Marker)

マーカーは遺伝子あるいは遺伝子座を確認するための媒介である。それによって。マーカーは独立した方法で検出されるが、たとえば、突然変異表現型あるいは酵素活性の有無、タンパクバンド、または、DNA 断片の確認であっても良い。（物理地図上にそれを位置させるためではなく）遺伝子地図上にその遺伝子座をマップするためにはマーカーに遺伝的変異がなければならない。

5.5. 対立遺伝子 (Allele)

母親由来および父親由来の染色体上の常染色体性遺伝子あるいは遺伝子座の 2 コピーは、対立遺伝子である。もし、その二つが同じであれば、その動物はその遺伝子座でホモ接合である。ある遺伝子または遺伝子座の変異が何らかの方法で検出でき、対立遺伝子が異なる場合、遺伝子マッピングが可能となる。一つの染色体は、重複、欠失あるいは 3 倍体の場合を除いてただ一つの対立遺伝子を運び、一頭の動物は二つの常染色体性対立遺伝子を持つ。特に、ゲノムにランダムに挿入されたトランスジーンは内在遺伝子座の対立遺伝子ではない。それに対して、内在性遺伝子座を標的し、修飾を加えた遺伝子は、対立遺伝子であり、然るべく名前が付けられる。

5.6. 変異 (Allelic Variant)

変異は、何らかの方法で検出可能な対立遺伝子間の違いを指す。未知の DNA シーケンスの違いは、通常 RFLVs (restriction fragment length variants) や SSLP (simple sequence length polymorphism) あるいは SSCP (single strand conformation polymorphism) として検出される。他の変異のタイプは、タンパク分子量の違いやその荷電、および、酵素活性の違いを含んでいる場合である。特に DNA の変異のような変異はその動物に対してなんら外見的上の表現に影響を与えないサイレント変異である。極端な話、"多型"という用語は、1%以上の頻度で集団に存在する変異に対してだけ使われるのであるが、サイレント変異もよく"多型"と呼ばれる。

5.7. スプライシング変異・可変スプライシング (Splice Variant or Alternative Splice)

遺伝子の可変スプライシングはエクソン（一部のエクソン）の選択によって、正常かつ多様な mRNA 種を生合成できる。これにより、一つ対立遺伝子から、さまざまなタンパク産物を作り出すことができる。異なった対立遺伝子間では、塩基配列の違いにより、可変スプライシングの様式は異なっているかもしれないし、同じかもしれない。例えば、対立遺伝子 A はスプライシング 1 型、2 型、3 型の mRNA 種を生合成しているが、一方、対立遺伝子 B ではスプライシング 1 型、2 型、4 型の mRNA 種を生合成するかもしれない。そして、対立遺伝子 C ではスプライシング 1 型、2 型、3 型の mRNA 種を生合成しているかもしれない。このケースでは、A、B、C のどの対立遺伝子も DNA 塩基配列は異なっていなければならない。また一方、対立遺伝子 B と対立遺伝子 A、C の間には、遺伝子のスプライシングパターンに影響している塩基配列の違いが含まれていなければならない。

5.8. 突然変異 (Mutation)

突然変異は、"野生型"と比較して表現的に違いが認められる変異性対立遺伝子の特殊なクラスである。しかし、遺伝子を標的破壊するために使われる相同組換えのように、例えその遺伝子が機能しないようにされたとしても、場合によっては簡単に確認できる表現型をとらないかもしれない。そういったケースであっても、標的破壊された遺伝子は突然

変異対立遺伝子である。

5.9. 優性と劣性

優性および劣性は、遺伝子、対立遺伝子あるいは突然変異に対してではなく、表現型の遺伝的な性質に対して使われる。劣性の表現型は、両方の対立遺伝子が特殊な変異あるいは突然変異を持つ場合にだけ検出される。優性の表現型は、ただ一つの変異対立遺伝子が存在する場合に現れる。もし、両方の対立遺伝子があるアッセイ系を用いて同時に検出される場合、それらは共優性である。例えば、DNA あるいはタンパクの変異を検出するアッセイ法は、常に変わることなく両方の対立遺伝子が検出されるように共優性遺伝を検出する。もし、ある突然変異が、ホモ型正常とホモ型突然変異の間で中間的なヘテロ型の表現型を示す場合、その表現型は半優性と呼ばれる。ある一つの変異が、優性および劣性両方の表現型を与えることがある。例えば、パッチ突然変異はヘテロ型で色素沈着の表現型（優性）を持つが、ホモ型で致死の表現型（劣性）を持つ。優性と劣性、二つの用語は、遺伝子や対立遺伝子ではなく、表現型に適用され、ある遺伝子が複数の突然変異対立遺伝子を持つ場合は、ある対立遺伝子の表現型に対しては優性であるが、他の対立遺伝子による表現型に対しては劣性であるというように、表現型を表している。

5.10. 遺伝子型

遺伝子型は、普通はある特殊な遺伝子座における特殊な対立遺伝子から見た遺伝的組成を表すものである。それは一つの遺伝子あるいは遺伝子座あるいは多数の遺伝子座に及ぶかもしれない。遺伝子型は、劣性突然変異の確認のための交配試験を含め、アッセイする表現型で決まる。極端に言えば、アッセイに依存するが、DNA 変異の直接の決定も、遺伝子型ではなく表現型をアッセイしていると言える。

5.11. 表現型

表現型は、遺伝子型と環境の相互作用であり、なんらかのアッセイによって決定される。

5.12. ハプロタイプ

一つのハプロタイプは、遺伝的に連鎖した対立遺伝子の集合体である。集合体は、ある種のマーカーの組合せとして認められるかもしれないし、（交配実験で）遺伝的に分かれ

るような大きな距離を持つかもしれないし、また、距離が短か過ぎて分かれることがないような一つの遺伝子の場合もある。

5.13. ホモログ

遺伝子がある一つの共通祖先から進化した場合、それらは相同 homolog である。遺伝子は相同かそうでないかのどちらかであって、相同性に程度（度合）はない。例えば、すべてのグロビン遺伝子とミオグロビン遺伝子は、たとえいくつかは他とよりも互いに密接に関係しているとしても相同である。塩基配列間の関係の測定が必要な場合、相同あるいは類似をパーセントで表す。

5.14. オルソログ

2種類の動物種における遺伝子は、一つの共通遺伝子から進化したならばオルソログである。例として、マウスとヒトのベータグロビンはオルソログである。なお、マウスのいくつかの遺伝子は別の動物種で単一のオルソログを持つかもしれないし、逆もある。

5.15. パラログ

パラログ遺伝子は同じ種内にある遺伝子で、共通な祖先から重複とその結果生じた変異によって生じたものである。例えば、マウス α グロビン遺伝子と β グロビン遺伝子はパラログである。

6. 参考文献

Dunn, L.C., H. Gruneberg, G.D. Snell. 1940. Report of the committee on mouse genetics nomenclature. J. Hered. 31:505-506.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice. 1963. A revision of the standardized genetic nomenclature for mice. J. Hered. 54:159-162.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice. 1973. Guidelines for nomenclature of genetically determined biochemical variants in the house mouse, *Mus musculus*. Biochem. Genet. 9:369-374

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice, Chair: Lyon, M.F.: Rules and guidelines for gene nomenclature, pp. 1-7. 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 and guidelines for gene nomenclature, pp. 1-11. In: Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse, Lyon, M.F., A.G. Searle (eds.), Second Edition, Oxford University Press, Oxford, 1989.

International 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 and guidelines for gene nomenclature, pp. 1-16. In: Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse, Lyon, M.F., Rastan, S., Brown, S.D.M. (eds.), Third Edition, Volume 1, Oxford University Press, Oxford, 1996.