

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
add	Additional material of unknown origin	由来不明の過剰または付加染色体部分
c	Constitutional anomaly	構成的異常
cen	Centromere	動原体
del	Deletion	欠失
der	Derivative chromosome	派生染色体
dic	Dicentric	二動原体性または二動原体染色体
dim	Diminished	シグナルの減弱
dmin	Double minute	二重微小染色体
dn	Designates a chromosome abnormality that has not been inherited	遺伝性起因でない染色体異常
dup	Duplication	重複
enh	Enhanced	シグナルの増強
h	Heterochromatin	ヘテロクロマチン(異質染色質)
hsr	Homogeneously staining region	均一染色体領域
i	Isochromosome	同腕染色体
idem	Idem	基本核型と同一部分
idic	Isodicentric chromosome	同腕二動原体染色体
ins	Insertion	挿入
inv	Inversion	逆位
ish	In situ hybridization	in situ ハイブリダイゼーション
mar	Marker chromosome	マーカーまたは標識染色体: 由来不明染色体
mat	Maternal origin	母親由来
or	Or	複数の解釈がある時
pat	Paternal origin	父親由来
r	Ring chromosome	環状染色体
rec	Recombinant chromosome	組換え染色体
s	Satellite	サテライト
stk	Satellite stalk	サテライトストーク
t	Translocation	転座
ter	Terminal(end of chromosome) or telomere	末端(染色体の末端部)あるいはテロメア
x	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
p	Short arm of chromosome	染色体の短腕
q	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

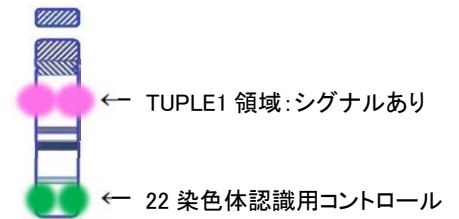
① 異常の種類 ② 染色体番号 ③ 各染色体の切断点

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

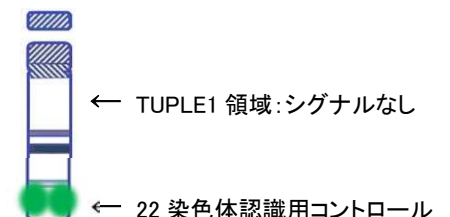
G-bandで正常の分析結果を得て、FISHの検査においてもTUPLE1領域(22q11.2欠失症候群責任領域)の欠失を認めなかったことを表します。



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