

合併症があったり、何か気になる状況があれば、遺伝学的な検査として染色体検査(ギムザ染色;G分染)を行う

染色体検査 (G分染法) (保険適応) にて変異あり

ある程度の詳細が判明

add (付加) 染色体やmar (マーカー) 染色体など詳細が不明

※G分染染色体検査で変化があった場合に、ある程度詳細が分かる場合と不明な場合があります。

- 両親に協力を願って、両親の染色体検査を行う。
- 臨床診断で何らかの可能性があればFISH検査。

不明

お手上げ

ある程度の詳細が判明

アレイCGH検査

※保険がきかないのでなかなかできにくい。

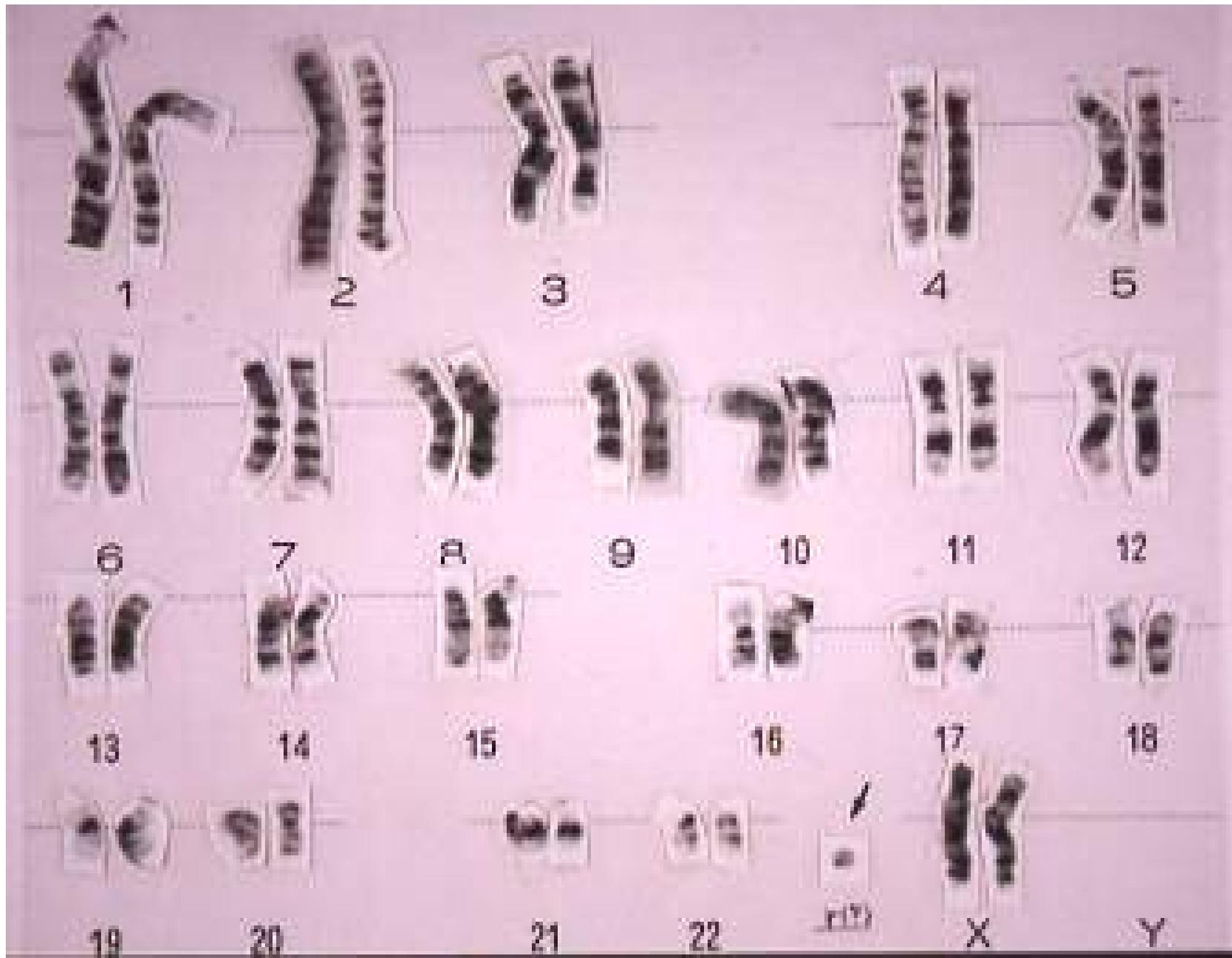
ある程度の詳細が判明した場合

- 同じような染色体変異の症例の存在を様々な教科書・論文から調べる。
- 変異染色体部位に存在する遺伝子より、起こりうる症状を推定する。

資料を作り、患者・家族に考えられる病因、症状(合併症)、対策などを説明し、今後のことを一緒に考えて行く(遺伝カウンセリング)。

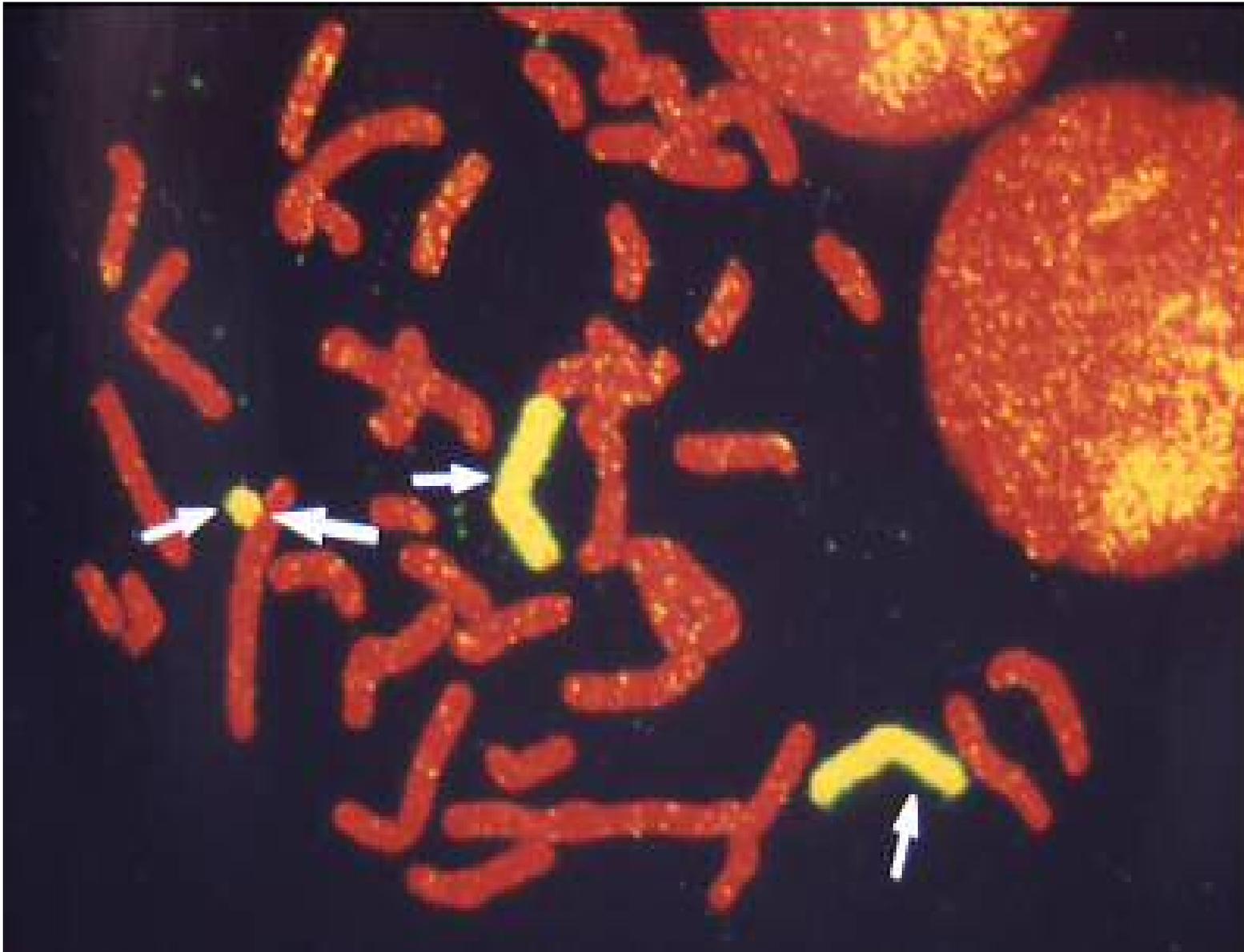
フォロー

# 通常の染色体検査の例(Gバンド)



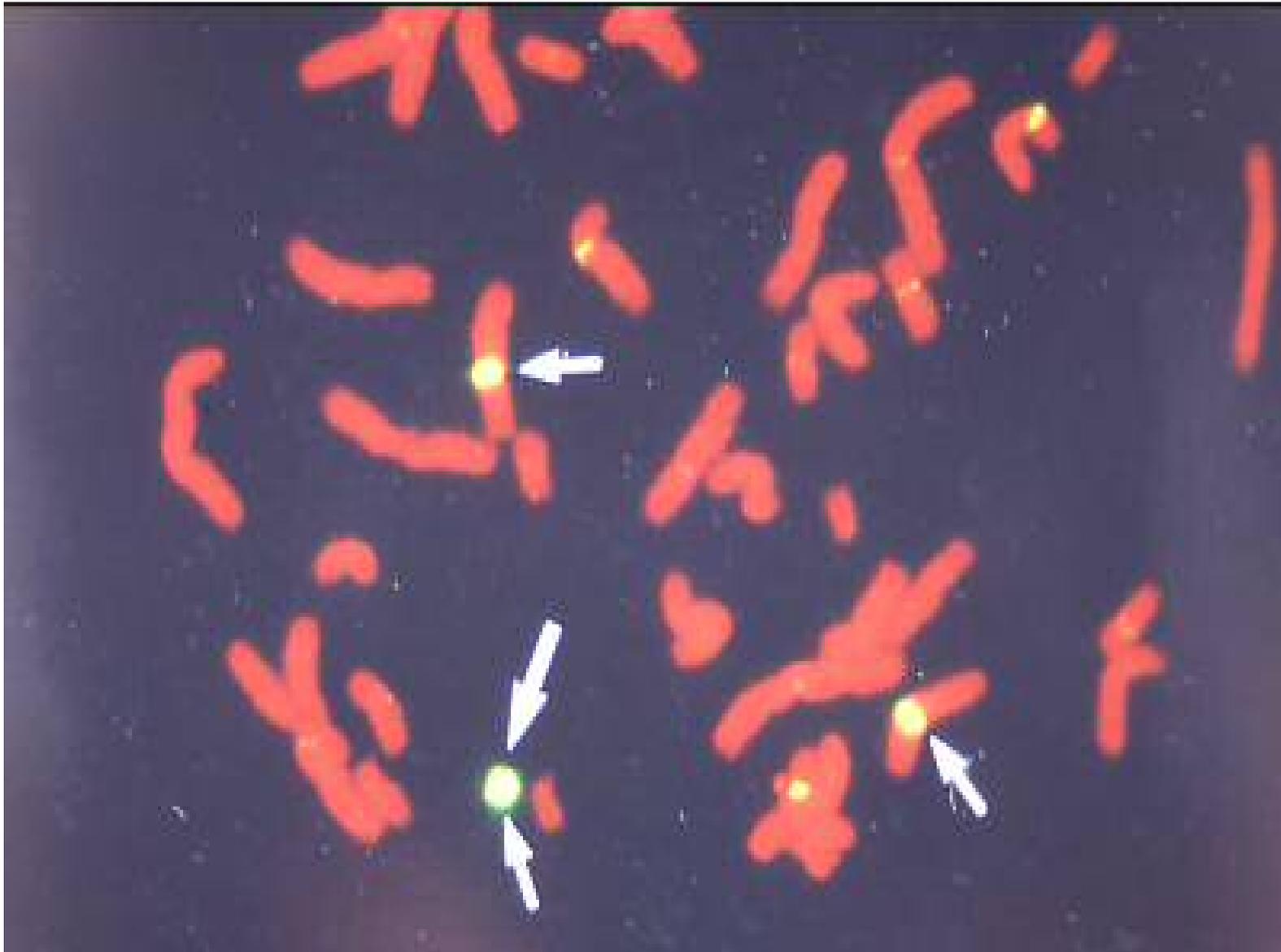
本患者は、**矢印**の様に、**由来不明のリング染色体**が認められた。

## FISH染色体検査の例(1)



7番染色体のみを染色するFISH法を用いることで、リング染色体が7番であることが判明

## FISH染色体検査の例(2)

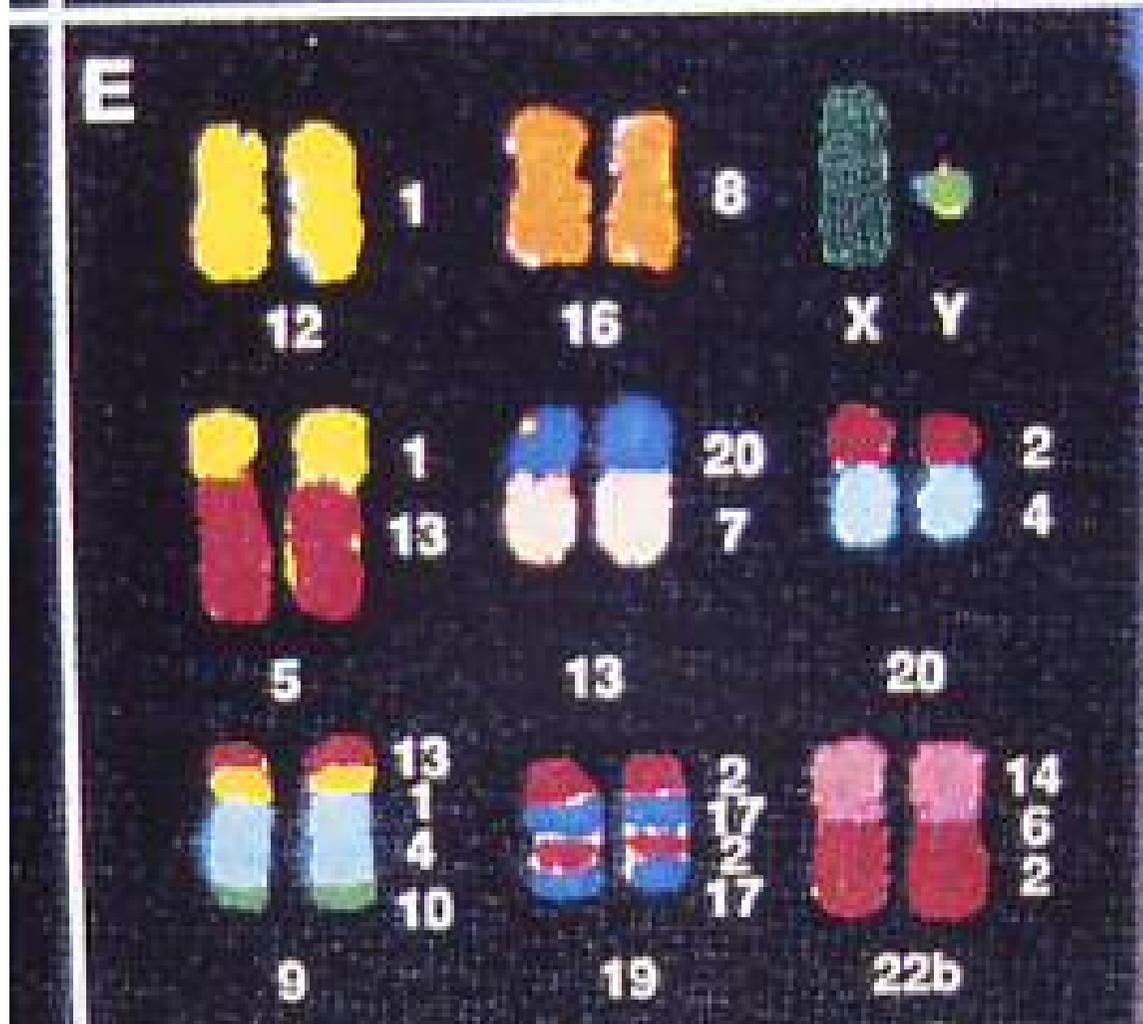
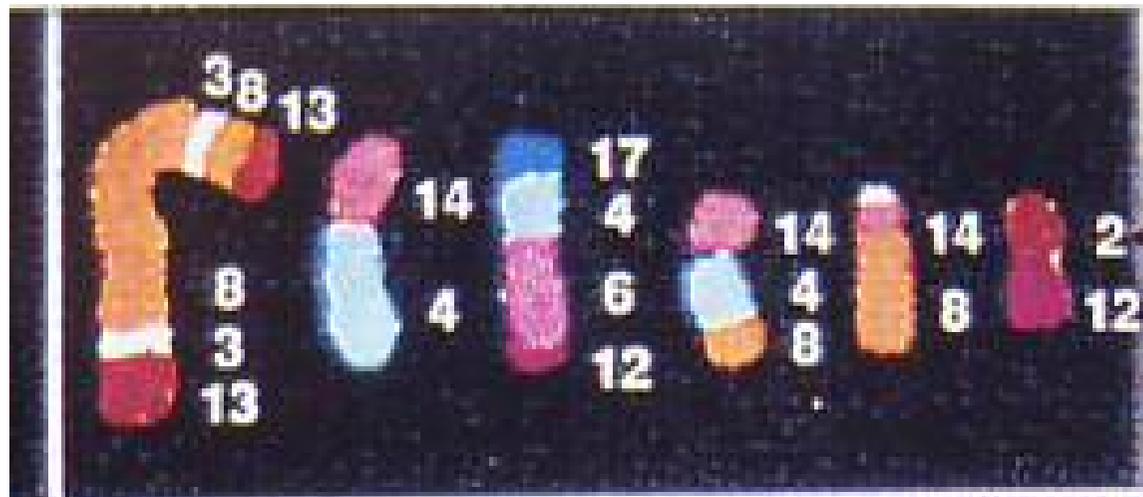


7番染色体の  
セントロメア  
部のみを染  
色するFISH  
法を用いる  
ことで、リン  
グ染色体が  
7番のセント  
ロメアを含む  
ものであるこ  
とが判明

# FISH染色体検査の例(3)

## SKY FISH検査

それぞれの染色体特有のプローブを用いることで、どの染色体由来かが判定できる。



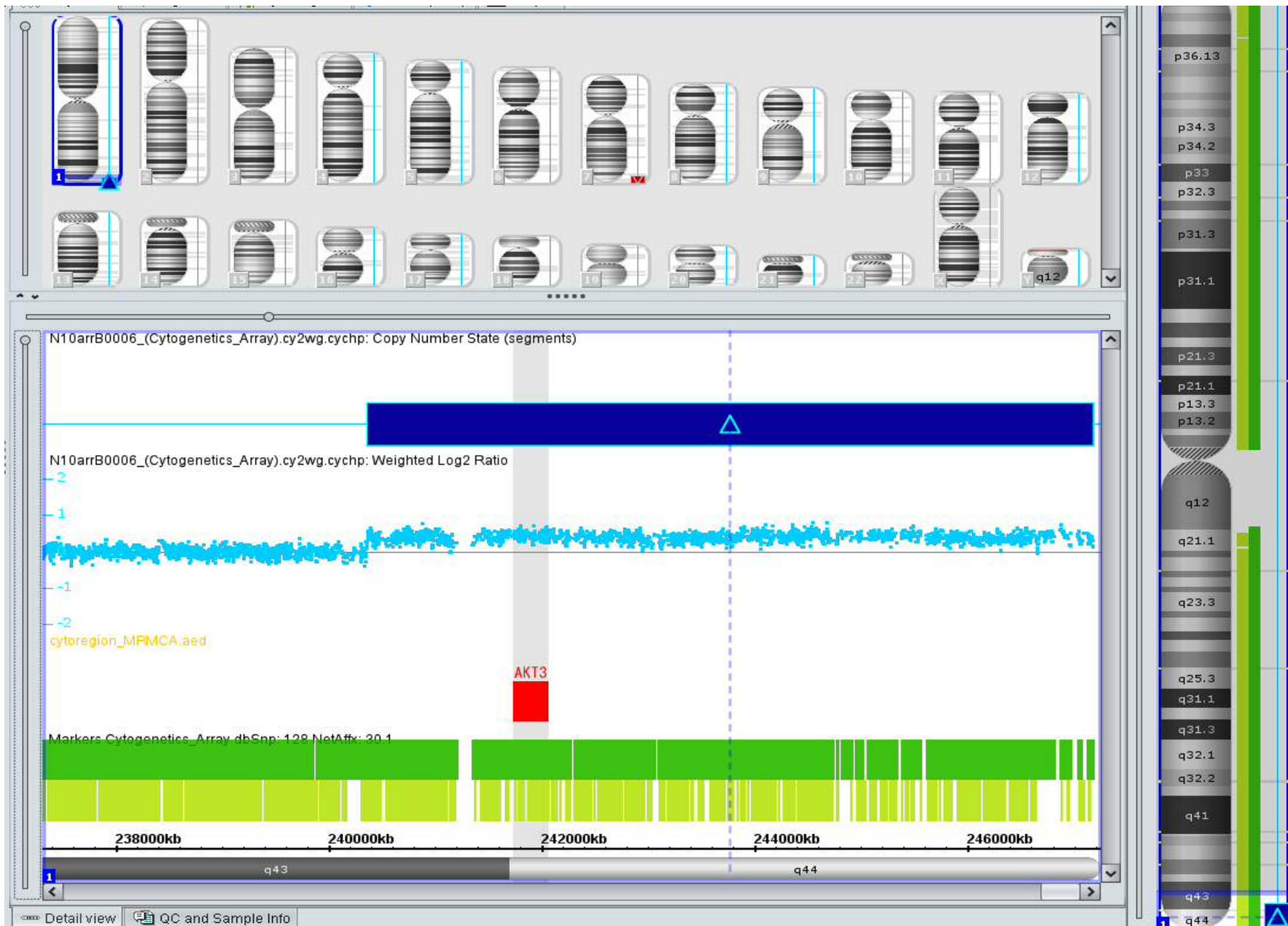
# ゲノムコピー数解析例

Locus	Start	End	Length (kbp)	State	Number of probe	Disease Genes	CNV(DGV)
1q43-44	240364723	247179252	6814	3	4755	AKT3	Variation_34794, Variation_5570, Variation_48296, Variation_30464, Variation_31703, Variation_38176, Variation_43599, Variation_43769, Variation_48297, Variation_34797, ...
7q36.1-36.3	149371184	158811205	9440	1	3736	SHH、DPP6、LMBR1	Variation_29787, Variation_3715, Variation_7617, Variation_1173, Variation_6583, Variation_23834, Variation_9589, Variation_57556, Variation_43253, Variation_57559, ...

# ゲノムコピー数解析例

Chr1: 240,364,723-247,179,252

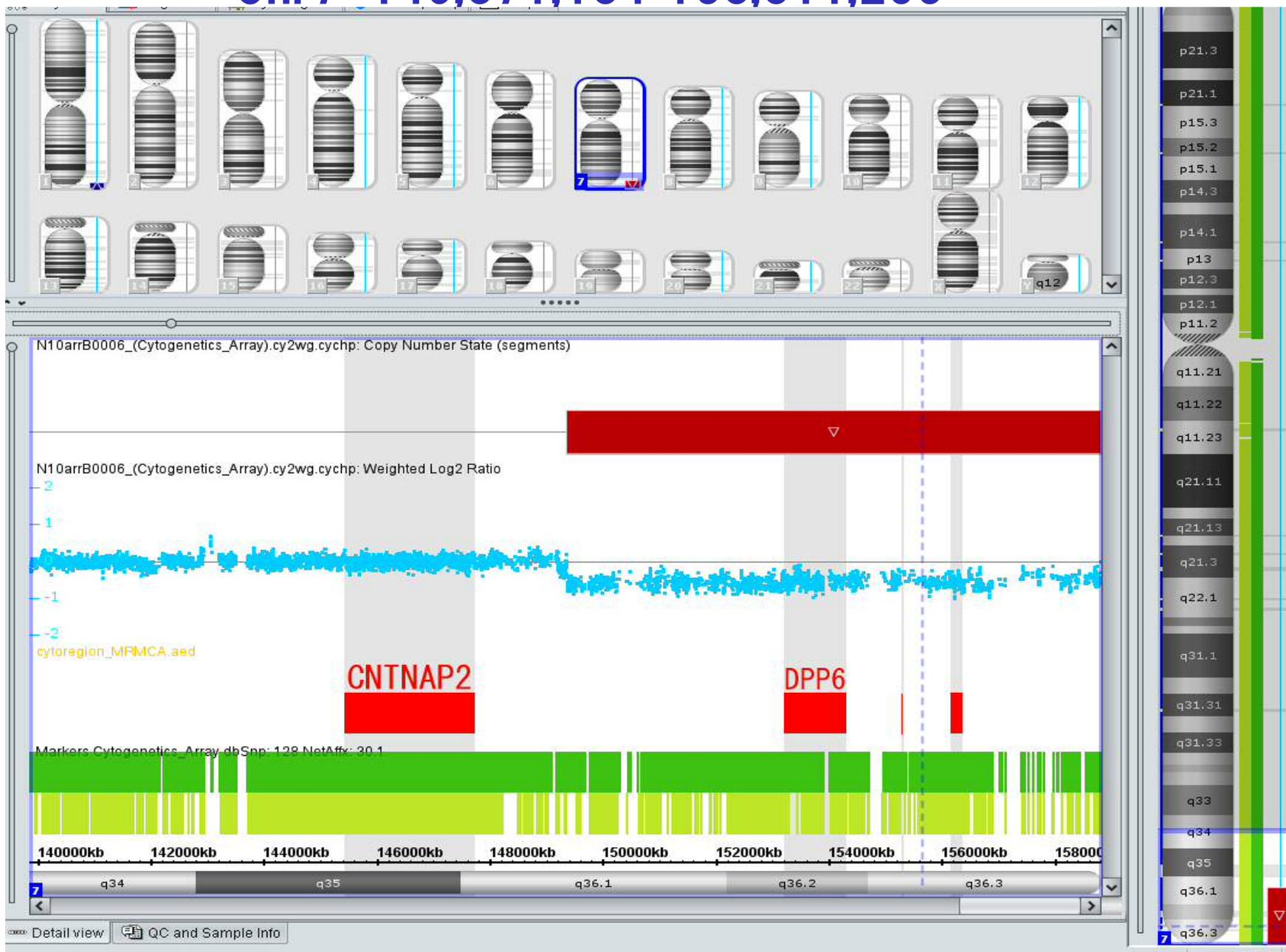
Weighted Log<sub>2</sub> Ratio



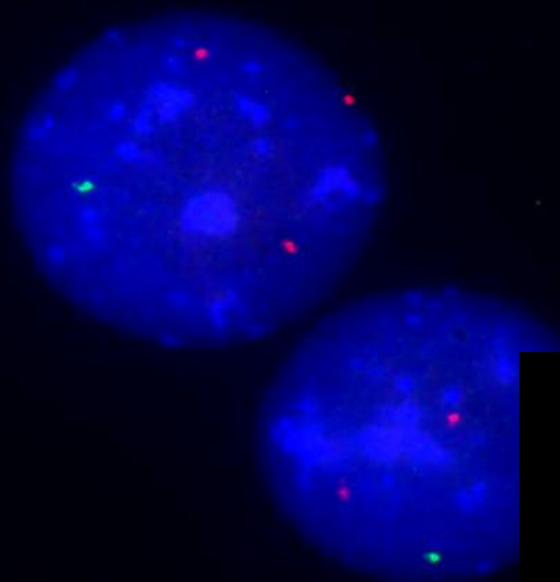
# ゲノムコピー数解析例

## Chr7: 149,371,184-158,811,205

Weighted Log<sub>2</sub> Ratio

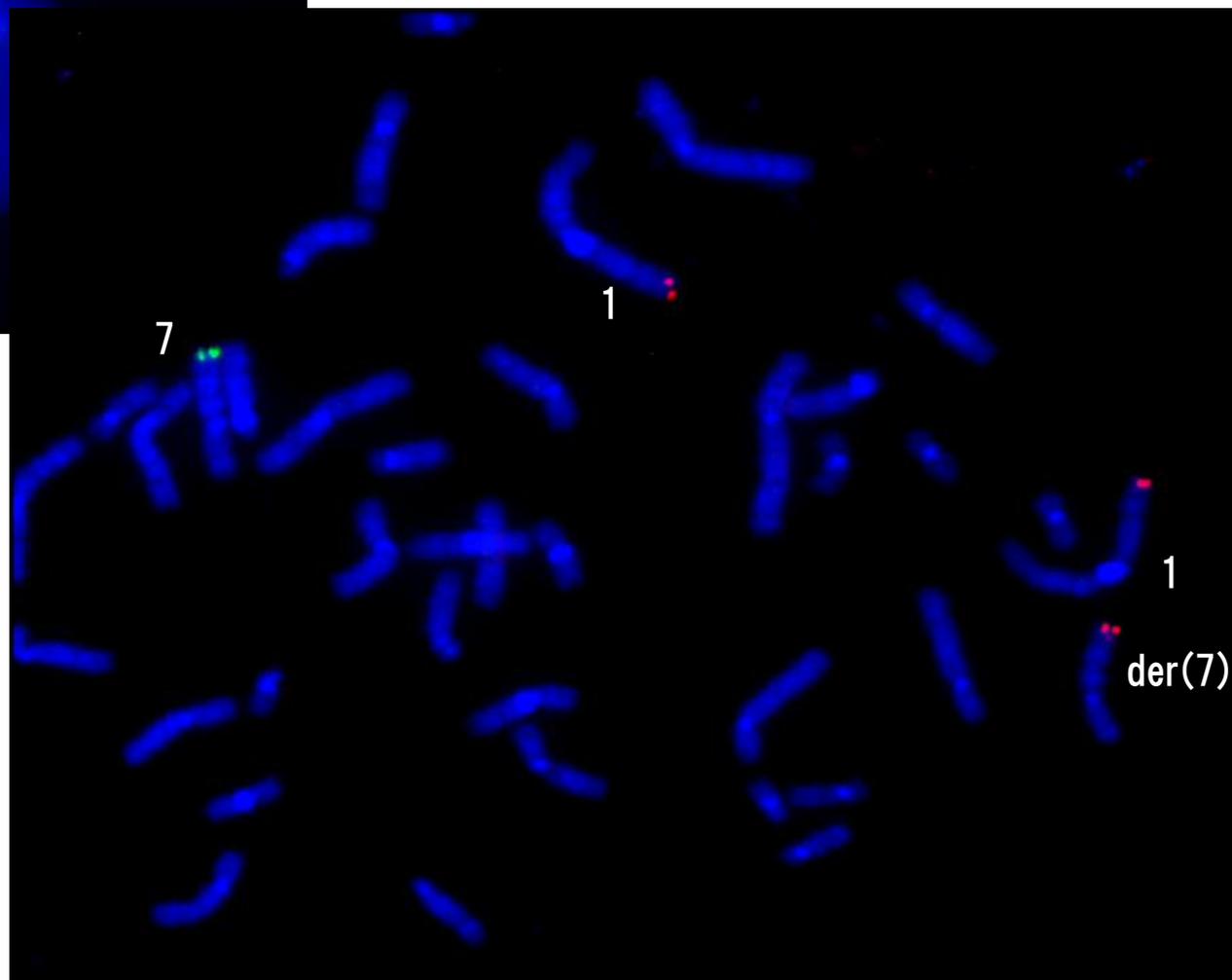


N10arrB0006:ミサカエ5



## FISH 解析結果 (患者)

Sub telomere 1q (赤)  
Sub telomere 7q (緑)



# これを研究レベルまで引き上げるためには

- 日本でどれくらい同じ患者がいるのだろうか？
  - ➡ 学会などに協力を願ってアンケート調査を幅広く行う  
(日本小児遺伝学会など)
- 染色体変異の詳細はどうなっているのだろうか？
  - ➡ アレイCGH検査を行う ➡ このためにはDNAが必要
  - ※アレイCGH検査をしてくれる研究機関と患者の採血をする主治医の協力は不可欠。
- 染色体変異と臨床症状の関連性はどうなっているのだろうか？
  - ➡ アレイCGH検査結果と臨床症状を整理する
  - ※アレイCGH検査の研究機関と患者の詳細を知る主治医の協力は不可欠。
- 研究のまとめをする
  - ➡ 健康ガイドラインと英文論文を作製する