

# 目で見る染色体異常症の診断と生殖内分泌関連疾患

深見 真紀／緒方 勤

国立成育医療研究センター分子内分泌研究部長／浜松医科大学小児科学教授

## はじめに

Y染色体には70以上の遺伝子が存在する<sup>1)</sup>。これには性決定遺伝子 *SRY* と精子形成に関与する多くの遺伝子が含まれるが、体細胞の維持や分裂に必須の役割を果たすものはない。そのため、Y染色体の数的変化や構造多型は一般集団において

一定の頻度で認められる。Y染色体の異常は、性分化疾患および生殖機能障害の原因としてよく知られている。さらに近年、高齢男性の体細胞におけるY染色体喪失が多彩な疾患に関与する可能性が見出された。

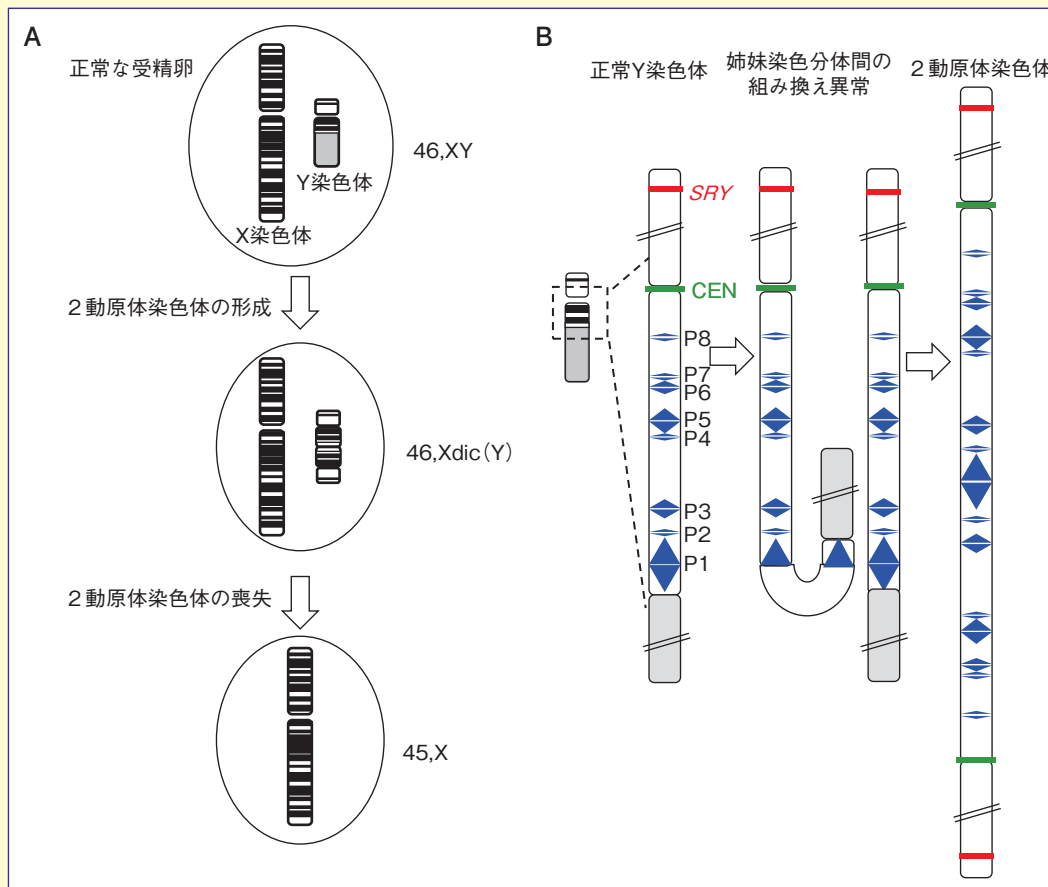


図1 性分化疾患患者で同定されたY染色体異常

A: この患者では、受精後の体細胞で2動原体染色体(dic(Y))が形成され、その後一部の細胞でY染色体喪失が生じた。

B: Y染色体上には多数のパリンドローム配列(青矢頭)が存在する。このパリンドローム配列は、2動原体染色体形成の基盤となる。

(文献2)より筆者作成)