

当案内及び過去に発行した案内は弊社ウェブサイト(<http://www.medience.co.jp/>)よりPDF形式にてダウンロードできます。

## 「染色体検査」 核型記載方法変更のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さて、染色体検査における結果表記は、染色体核型記載法に関する常任委員会が定める国際規約“An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN)”に準拠しておりますが、その最新版である“ISCN2009”が公表されたことに伴い、当該新規約に則り核型記載様式を変更させていただきます。

ISCN2009では、染色体検査に携わる医師や技術者の意見がこれまで以上に反映され、異常核型をより明確に表記できるように一部記載法を改めたほか、前回の変更で生じた問題点の改修が行われました。

別表に代表的な記載法の変更点を掲げます。

取り急ぎご案内致しますので、宜しくお取り計らいの程お願い申し上げます。

敬具

### 記

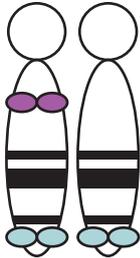
#### 変更項目

- 先天異常染色体検査
- 血液疾患染色体検査

#### 変更期日

- 平成22年2月1日(月)受付日分より

## 核型記載法の比較

	新(ISCN2009)	旧(ISCN2005)
派生染色体の詳述方式の記載順序	46,XX,der (1) t (1;3) (p 22; q 13.3) 46,XX,der (1) (3qter→3q13.3::1q22→1qter) *1	46,XX,der (1) t (1;3) (p 22; q 13.3) 46,XX,der (1) (1qter→1q22::3q13.3→3qter)
Robertson転座	転座トリソミー*2 46,XX,+21,der (21;21) (q10;q10) 46,XX,+21,rob (21;21) (q10;q10)	転座トリソミー 46,XX,der (21;21) (q10;q10) 46,XX,rob (21;21) (q10;q10)
テロメア連合	46,XX,tas (12;13) (q24.3;q34) *3	46,XX,tas (12;13) (qter;qter)
核型進化	46,XX,t (9;22) (q34;q11.2) [3] /47,idem,+8 [17] /48,idem,+8,+9 [3] /49,idem,+8,+9,+11 [12] *4  46,XX,t (9;22) (q34;q11.2) [3] /47,sl,+8 [17] /48,sdl1,+9 [3] /49,sdl2,+11 [12]	46,XX,t (9;22) (q34;q11.2) [3] /47,sl,+8 [17] /48,sdl1,+9 [3] /49,sdl2,+11 [12]
FISH 核型 2つのアリルに異常を認める場合の表記	ish del (22) (q11.2q11.2) (TUPLE1-), (q11.2q11.2) (TUPLE1-) *5	ish del (22) (q11.2q11.2) (TUPLE1-×2)
	例：DiGeorge/VCFS Syndrome FISH法による微細欠失の解析 <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: center;"> <div style="text-align: center;">                           正常                     </div> <div style="text-align: center;">                           通常の欠失                     </div> <div style="text-align: center;">                           両アリルの欠失                     </div> </div>	

[注]

- \*1：短腕に切断点がある転座由来の派生染色体は、これまで長腕端部から記載していたが、短腕端部より記載する。
- \*2：染色体総数および核型からはトリソミーであることが分りにくいため、“+○”の記載をする。
- \*3：染色体端部間の転座は、切断点に末端部のバンドを記載し、染色体数は分けて数える。
- \*4：基本となるクローンをsl(stemline)とし、異常が付加されたサブクローンをsdl1(sideline1)、sdl2(sideline2)・・・として記載しているが、サブクローンが2つ以上ある症例についても、sdl1、sdl2・・・の代わりにidemを使用することが可能となった。当社では、idemを使用してサブクローンを記載する。
- \*5：分裂像を対象としたFISH検査では、染色体対の両方に異常がある場合、括弧でまとめず別々に記載する。