

新生染色体転座は父親の染色体に由来する

(*Eur J Hum Genet* **18**, 783-787, 2010)

constitutional t(11;22)(q23;q11)は、ヒトの非ロバートソン型転座では頻度の高いものである。染色体転座は一般にランダムに発生するが、この転座の切断点は11q23と22q11の数百塩基内に集中している。この領域にはAT塩基に富むパリンドローム配列 (PATRR) があり、この配列がゲノム不安定性を呈する。転座特異的PCRによって、健常男性由来の精子内に数万分の1の頻度で t(11;22)新生転座が検出されるが、リンパ球や線維芽細胞、種々のヒト由来の細胞株では検出されない。このことは t(11;22)の発生が生殖細胞発生過程に関係していることを示唆するが、卵子での発生の有無は調べることが不可能である。そこでわたしたちは、t(11;22)新生転座保因者の転座染色体の親由来を、切断点のPATRR配列の多型を利用して検討した。その結果、調べた8例で全例、転座染色体は父親由来であった。この結果は、精子形成過程に特異的に起こる、パリンドロームを介した染色体転座発生の新たなメカニズムの存在を推測させる。

