

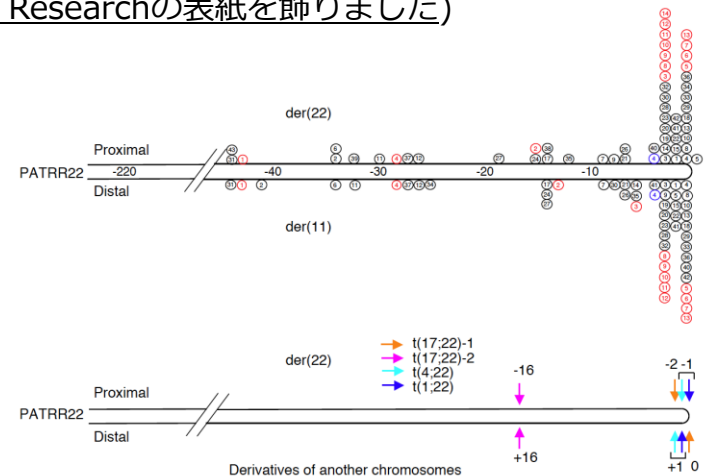
22番染色体の染色体転座切断点のホットスポット

(*Genome Res* 17, 461-9, 2008)

22q11は染色体構造異常のホットスポットとして知られており、種々の転座の切断点が集積している。しかし、この領域はヒトゲノムプロジェクトのコンティグギャップと一致し、クローニング不能の配列の存在が示唆されている。本研究では22q11のこの領域に、595塩基の新規 palindromic AT-rich repeat (PATRR22)を同定した。これで3種類の人染色体転座関連PATRRが同定されたわけだが、その共通の特徴は、(1) AT-richで数百塩基のほぼ完全対称型のパリンδροーム配列であること、(2) 両端には非AT-richの領域があること、(3) PATRRのすぐ外側には別のAT-richな領域があること、の3点であった。これらはすべて、2次構造の関与を想定させる。PATRR22には大きな欠失・挿入多型はなかったが、塩基レベルの多型はある。転座切断点を解析すると、切断点の位置はPATRR22の中心部であり、小さな対称性の欠失を伴って、短いマイクロホモロジーを介して再結合していた。この切断点の特徴は、PATRRによる転座が、PATRR部のDNA切断に対して、相同組換えではなく、非相同末端結合によって誤って修復することで発生していることを示している。これらの結果はすべて、PATRRの2次構造が転座発生に寄与しているという仮説をサポートしている。

(22番染色体のPATRRの解析を報告した論文はGenome Researchの表紙を飾りました)

QuickTime[®] C²
èLí.ÉvÉcEOÉáÉÄ
Ç™Ç±ÇÄÉsÉNÉ'EEÇ%â@ÇEÇZÇ¼Ç...ÇÖIKóvÇ-ÇÄB



PATRRの構造（上図）とPATRR22上の転座切断点のマッピング（右図）