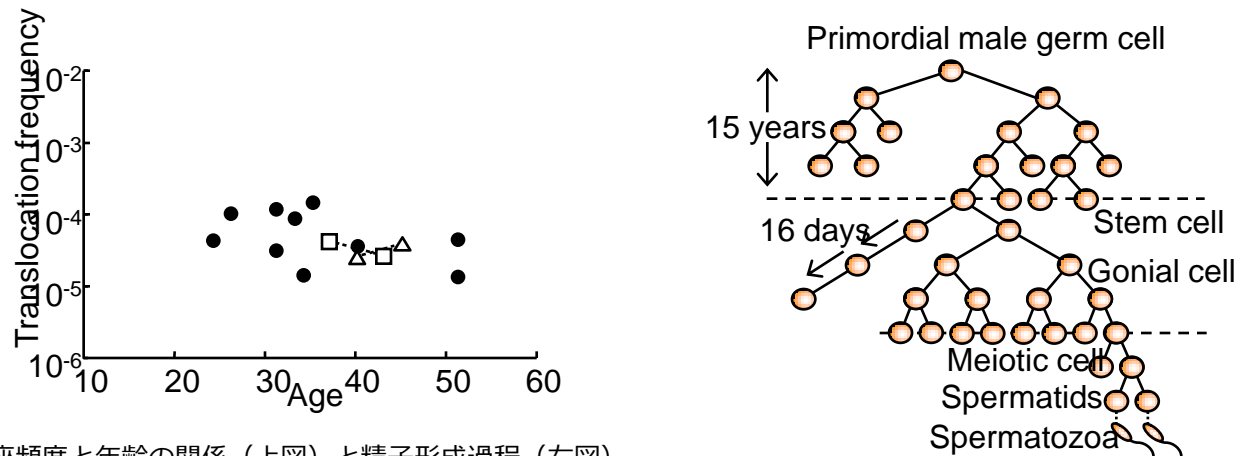


染色体転座の発生頻度と年齢の影響

(*Fertil Steril* **88**, 1446-8, 2007)

染色体異常の発生頻度は性別や年齢の影響を受ける。一般に、染色体の構造異常は父親由来が多く、数の異常は母親由来が多い。女性では、高齢で染色体の不分離による染色体数の異常の発生頻度が高くなる。一方、男性では、生殖細胞は加齢とともにDNA複製を重ねるため、遺伝子変異の発生頻度が増加するが、染色体の構造異常の発生頻度と加齢の関係は、いまだにわかっていない。染色体の構造異常の1つであるt(11;22)(q23;q11)は、転座切断点がPalindromic AT-Rich Repeats (PATRR) とよばれる数百塩基の回文配列に局限する。わたしたちは、転座特異PCRを利用して、健常人の精子でt(11;22)新生転座が数千から数万分の1の頻度で検出される事を報告した。本研究では、精子におけるt(11;22)新生転座の発生頻度と精子提供者の年齢の相関を調べた。その結果、t(11;22)の転座頻度は、個体間にわずかに頻度のばらつきは見られるが、年齢と転座頻度との間に相関は見られなかった。また、同一個体から数年を経たのちに得た検体間で加齢による転座頻度の増加も見られなかった。t(11;22)新生転座は精子以外の他の体細胞からは検出されない、という事実も考え合わせるとt(11;22)は生殖細胞の発生過程のうち、減数分裂の途中か、それ以降に発生すると考えられる。PATRRによるゲノム不安定性は、パ lindローム配列が原因で複製が止まり、染色体の再構成が行われるとの仮説があるが、本研究の結果から、PATRRを介した染色体転座は複製とは独立した現象であると考えられた。



転座頻度と年齢の関係（上図）と精子形成過程（右図）