

数 47 で+21 を持つ 7 細胞を認めました。

- 2) subclone に idem (同前) を使って簡略化。
- 3) subclone に sl (stemline) を使って簡略化。

3. メインライン

最も細胞数の多いラインをメインライン (mainline; ml) と呼びます。

- 1) 46,XX,t(9;22)(q34;q11.2)[3]/47,XX,+8,t(9;22)(q34;q11.2)[17]
- 2) 46,XX,t(9;22)(q34;q11.2)[3]/47,idem,+8[17]
- 3) 46,XX,t(9;22)(q34;q11.2)[3]/47,sl,+8[17]

- 1) 47 染色体の系は 46 染色体の系から核型進化したと思われませんが、細胞数が多いのでメインラインと呼びます。
- 2) idem を使って簡略化。
- 3) sl を使って簡略化。

4. 幹細胞系、副細胞系、核型進化

互いに関連するクローン (subclones) は単純なクローンから複雑なクローンに順序で記載します。最も基本的な核型を幹細胞系 (stemline; sl) と呼び、これから派生したクローンを副細胞系 (sideline; sdl) と呼びます。複数の副細胞系があるときは、sdl1, sdl2, ……とします。

副細胞系に引き継いだ幹細胞系の異常を idem で表し、それに加えて副次的に生じた異常を記載します (idem はラテン語で“同じ”を意味し、英語化してアイデムと発音します)。性染色体構成も idem に含めます。

52,XX,+1,del(1)(p13),+dup(1)(q21q32),+inv(1)(p31q41),+8,+10,-21,+r,+mar,5~9dmin
 ↳ 数の異常が先、構造異常 (アルファベット順: del; dup; inv) が後。 ↓ 全体の数に算入しない。

46,XX,t(9;22)(q34;q11.2)[3]/47,sl,+8[17]/48,sdl1,+9[3]/49,sdl2,+11[12]

46 細胞の系が幹細胞系 (sl) で、47 細胞は sdl1, 48 細胞は sdl2, 49 細胞は sdl3。

46,XX,t(8;21)(q22;q22)[12]/45,sl,-X[19]/46,sdl1,+8[5]/47,sdl2,+9[8]
 ↳ sl ↳ sdl1 ↳ sdl2 ↳ sdl3

t(8;21)を唯一の異常として持つクローンが幹細胞系 (sl) で、その他のクローンは sdl。

48,XX,t(12;16)(q13;p11.1),....[23]/49,sl,+6[8]/50,sdl1,+7,-8,+9[4]

48,XX,t(12;16)(q13;p11.1),....[23]/49,idem,+6[8]/50,idem,+6,+7,-8,+9[4]

46,XX,t(9;22)(q34;q11.2)[3]/92,sl×2[5]/93,sl1,+8[2]

↳ 幹細胞系の2倍化.

46,XX,t(9;22)(q34;q11.2)[3]/92,idem×2[5]/93,idem×2,+8[2]

45,XY,-7[5]/46,sl,+8[6]/46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)[3]/92,sl2×2[5]/93,sl1,+8[2]

↳ sl

↳ sl2

互いに独立した2種の主細胞系 (sl, sl2) があり、それぞれが核型進化しています。

5. 混成核型 (composite karyotype)

固形腫瘍ではひとつの腫瘍内で少しずつ核型が違う細胞が多数あるので、混成核型 (composite karyotype; cp) で表現します。同じ染色体の増加・構造異常は2細胞以上、染色体の喪失は3細胞以上で認めれば採用し、それ以下のランダムな異常は混成核型からは除外します。

1) 混成核型の染色体数は個々の細胞の染色体数とは違う

48,XX,+7,+9

48,XX,+7,+11

48,XX,+9,+11

48,XX,+9,+13

48,XX,+13,+21

48,XX,+7,+9,+11,+13[cp5]

↳ 5細胞の混成核型.

↳ 1細胞だけなので、混成核型には含めません。

2) 同じ染色体の増加と喪失

45,XX,-15,del(17)(q11.1)

46,XX,+7,-15,del(17)(q11.1)

46,XX,+12,-15

47,XX,+7

47,XX,+15,del(17)(q11.1)

48,XX,+12,+15

45~48,XX,+7,+12,+15,-15,del(17)(q11.1)[cp6]

↳ 15番の増加と喪失.

3) Philadelphia 転座を含む複雑な混成核型

51,XY,+1,-7,+8,t(9;22)(q34;q11.2),+11,+13,+19,+der(22)t(9;22)

51,XY,+1,+5,-7,+8,t(9;22)(q34;q11.2),+11,+19,+der(22)t(9;22)

51,XY,+1,+5,-7,+8,t(9;22)(q34;q11.2),+13,+19,+der(22)t(9;22)

52,XY,+1,+5,-7,+8,t(9;22)(q34;q11.2),+11,+13,+19,+der(22)t(9;22)

46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)[5]

→ 46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)[5]/51~52,sl,+1,+5,-7,+8,+11,+13,+19,+der(22)t(9;22)[cp4]

→ 46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)[5]/51~52,idem,+1,+5,-7,+8,+11,+13,+19,+der(22)t(9;22)[cp4]

6. 互いに関連のない複数のクローン

46,XX,t(3;9)(p13;p13)[14]/48,XX,+3,+9[11]/46,XX,t(1;6)(p11;p12)[9]/47,XX,t(6;10)(q12;p15),+7[6]/46,XX,inv(6)(p22q23)[3]/46,XX[7]

クローンの大きさの順で記載し、正常核型を最後に置きます。

互いに関連のあるクローンと関係のないクローンが混在。

50,XX,t(2;6)(p22;q16),...[19]/51,sl,+8[7]/52,sd11,+9[12]/46,XX,del(3)(q13)[11]/47,XX,+7[6]/46,XX,t(1;3)(p22;p14)[4]

関連のあるクローン・関連のないクローンの順で、関連のあるクローンは核型進化の順、関連のないクローンは大きさの順に記載します。

50,XX,t(2;6)(p22;q16),...[19]/51,idem,+8[7]/52,idem,+8,+9[12]/46,XX,del(3)(q13)[11]/47,XX,+7[6]/46,XX,t(1;3)(p22;p14)[4]

互いに関連のないクローンの中に以前に同定したクローンがあるとき

46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)[6]/46,XY,t(1;3)(p22;p14)[14]

以前に同定したクローンを、その大きさにかかわらず最初に記載します。

7. 構成的核型 (constitutional karyotype)

個人の本来の核型。白血病の患者であれば、皮膚線維芽細胞を分析して得られる核型。c を付ける。

48,XX,+8,+21c	構成的核型は 47,XX,+21
47,X,t(X;18)(p11.1;q11.1),+21c[20]	構成的核型は 47,XX,+21
47,XXYc,t(9;22)(q34;q11.2)[20]	構成的核型は 47,XXY
48,XY,+8,inv(9)(p12q13)c,+21	構成的核型は 46,XY,inv(9)(p12q13)
47,XX,del(5)(q15),+marc[20]	構成的核型は 47,XX,+mar
48,XY,+8,+21c[3]/49,idem,+9[5]/47,XY,+21c[12]	

構成的核型 47,XY,+21c は 12 細胞ありますが、末尾に置きます。腫瘍細胞では、これに加えて+8 のクローン 3 細胞と+8,+9 のクローン 5 細胞があります。

49,XX,t(2;13)(q37;q14),+18c,+18,+mar[3]/47,XX,+18[17]

構成的核型はトリソミー18。腫瘍細胞ではこれに加えて+18 その他の異常があり、18 番染色体は 4 本あります。

46,XX,+21c,-21[20]

構成的核型は 47,XY,+21 で、獲得性核型はこれから 21 番を失ったものです。

45,Xc,t(X;18)(p11.1;q11.1)[20]

構成的核型は 45,X. 獲得性核型は唯一の X 染色体が t(X;18)転座に関与し、その結果、正常な X 染色体はありません。

46,XX,der(9)t(9;11)(p22;q23)t(11;12)(p13;q22)c,der(11)t(9;11)t(11;12)c,der(12)t(11;12)c[20]

構成的核型は t(11;12)を含みます。獲得性核型では転座に関係した der(11) がさらに t(9;11)に関係しています。

文献

Cahill DP, Lengauer C, Yu J, Riggins GJ, Willson JK, Markowitz SD, Kinzler KW, Vogelstein

B: Mutations of mitotic checkpoint genes in human cancers. *Nature* 392:300–303, 1998.

梶井 [2009年4月24日:改訂]