

## 染色体 FISH 法による核型記載

## A. FISH の略号

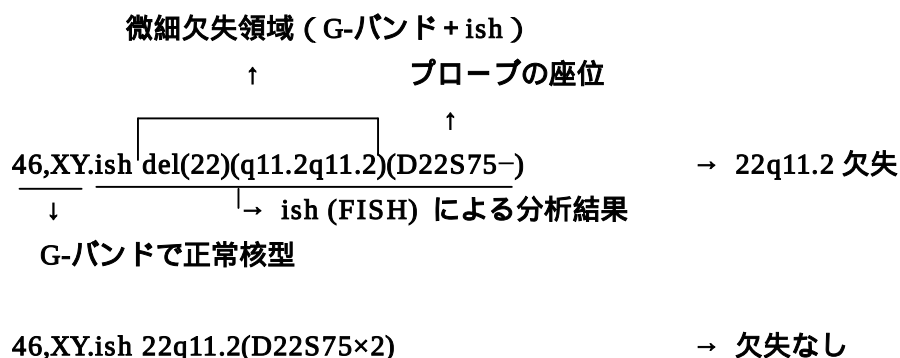
表 1 . FISH の略号

| 記号      | 意味                                                          | 記載例                     |
|---------|-------------------------------------------------------------|-------------------------|
| +       | プローブ相当領域の存在                                                 | SNRPN+                  |
| -       | " 欠失                                                        | SNRPN-                  |
| ++      | " 重複                                                        | SNRPN++                 |
| ×       | シグナルのコピー数                                                   | D22S75×2                |
| .       | 核型と ish、または核型と cgh の結果を分ける                                  | 46,XY.ish22q11.2(-----) |
| ;       | 種々の派生染色体のプローブの間を区切る                                         |                         |
| con     | 結合 (connected) シグナル                                         |                         |
| dim     | 減衰 (diminished) シグナル                                        | rev ish dim21           |
| enh     | 増強 (enhanced) シグナル                                          | rev ish enh21           |
| FISH    | フィッシュ (fluorescence in situ hybridization)                  |                         |
| ish     | (chromosome in situ hybridization) 接頭辞なしで使えば、個々の細胞の染色体を意味する |                         |
| nuc ish | 核 (nuclear) または中期核 (interphase) の ish                       |                         |
| pcp     | 染色体の一部分のペイント (partial chromosome paint)                     |                         |
| rev ish | 逆行 (reverse) ish                                            |                         |
| sep     | 離れている (separated) シグナル                                      |                         |
| sp      | スプリット(split)シグナル                                            |                         |
| subtel  | 次端部 (subtelomeric)                                          |                         |
| wcp     | 特定の染色体全体のペイント (whole chromosome paint)                      | wcp2+                   |

## B. 前期・中期染色体の FISH

## 記載法の説明

FISH (ish) の DNA クローンの名前を Genome Database (GDB) の記載に従って D ナンバーを書きます。GDB 座位がなければ、遺伝子名を HUGO の命名法に従って記載します。遺伝子名はイタリックで書くのが決まりですが、FISH ではイタリックは使いません。研究室で決めたアクセス番号や、NCBI Build 35 (B35) を使ってデータベースのヌクレオチッド番号で表すこともできます。



ish del(22)(q11.2q11.2)(N25-)  
 ish del(22)(q11.2q11.2)(HIRA-)  
 ish del(22)(q11.2q11.2)(D22S75-)  
 ish del(22)(q11.2q11.2)(B35:CHR22:12345678-12345778-)

## 1. 付加 (add)

46,XX,add(4)(q35).ish dup(4)(q33q35)(wcp4+)

G-バンド分析で 4 番染色体 q35 バンドから先に由来不明の断片が付加 (add) . 4 番染色体のペインティング・プローブを用いる FISH (wcp4)で、付加ではなく 4q33-q35 領域が重複 (dup) .

46,XX,add(4)(q31).ish der(4)dup(4)(q31q34)(wcp4+)add(4)(q34)(wcp4-)

G-バンド分析で 4q31 バンドに断片が付加 (add) . 4 番染色体のペインティング・プローブを用いる FISH (wcp4)で、4q31-q34 領域の重複 (dup)と 4q34 に由来不明の(wcp4-)断片が付加 (add) .

## 2. 欠失 (del)

座位は大文字で書き、コンマで分け、+または-でその状態を表します。

46,XY.ish 22q11.2(D22S75×2)

G-バンド核型は正常男性 . DiGeorge 症候群領域(D22S75)をプローブとする FISH は正常パターン(×2) .

46,XX.ish 22q11.2(D22S75×2)                      女性で同じく正常パターン .

46,XX.ish del(22)(q11.2q11.2)(D22S75-)

G-バンド核型は正常女性 . FISH で DiGeorge 症候群領域(D22S75)が欠失 .

ish del(22)(q11.2q11.2)(D22S75-),del(22)(q11.2q11.2)(D22S75-)

G-バンド分析はしていない . FISH で 22 番相同染色体のどちらも DiGeorge 症候群領域が欠失 .

ish del(22)(q13.3q13.3)(ARSA-)

G-バンド分析はしていない . FISH で 22q13.3 の ARSA 座位の欠失を証明 .

ish 22q11.2(HIRA×2),del(22)(q13.3q13.3)(ARSA-)

HIRA 座位(22q11.2)と ARSA 座位(22q13.3)のカクテル・プローブで FISH 分析し、ARSA 座位の欠失を同定。原本では del(22)(q13.3)(ARSA-) になっているが、間違いです。

G-バンド分析、FISH の両方で欠失を発見

46,XX,ish del(7)(q11.23q11.23)(ELN-)

7 番染色体 Williams 症候群領域の *ELN* 遺伝子座位の欠失 .

46,XX,del(15)(q11.2q13).ish del(15)(q11.2q11.2)(*SNRPN*-,D15S10-)

G-バンド分析でみつけれられる欠失領域は 15q11.2-q13 だが、FISH (ish)プローブの欠失領域はより狭いので、15q11.2-q11.2 と書きます . Prader-Willi/Angelman 症候群欠失領域の二つのプローブ座位(*SNRPN*、D15S10)を欠失 .

G-バンド分析では欠失を同定できないが、FISH で同定。

46,XX.ish del(15)(q11.2q11.2)(*SNRPN*-,D15S10-)

G-バンド分析では微細欠失を同定できない . FISH で *SNRPN*、D15S10 座位が欠失 .

46,XY.ish del(15)(q11.2q12)(D15S11+, *SNRPN*-,D15S10-,*GABRB3*+) )

G-バンド分析では微細欠失を同定できない . FISH で *SNRPN*、D15S10 座位が欠失 . D15S11、*GABRB3*座位は欠失していない .

## 3 . 重複 ( dup )

46,XY.ish dup(17)(p11.2p11.2)(*RAI1*++)

Charcot-Marie-Tooth 病 1A 型で、17 番染色体 p11.2 領域の *RAI1* プローブを用いて重複 (++)を検出 .

46,XY,ish 17p11.2(*RAI1*×2) *RAI1* 座位を 2 コピー検出 .

## 4 . 挿入 ( ins )

46,XX,ins(2)(p13q21q31).ish ins(2)(wcp2+)

2 番染色体長腕 2q21-q31 セグメントが順位で短腕 2p13 に挿入(ins) . 2 番染色体のペインティング・プローブを用いる FISH (wcp2)で挿入断片が 2 番由来であることを確認 .

46,XY,ins(5;2)(p14;q32q22).ish ins(5;2)(wcp2+)

2 番染色体長腕由来の断片が逆位で 5 番染色体短腕 5p14 に挿入 . 2 番染色体のペインティング・プローブを用いる FISH (wcp2)で挿入断片が 2 番由来であることを確認 .

## 5 . リング染色体 ( r )

mos 46,X,+r[15] /45,X[10].ish r(X)(wcpX+,DXZ1+)

リング染色体を含むラインと 45,X のラインから成るモザイク核型の女性 . リングは X 染色体のペインティング FISH (wcpX)、X のアルファサテライト FISH (DXZ1)が共に陽性で、リング X と判定 . [ ] は分析した細胞数 .

46,X,+r.ish r(X)(wcpX+,DXZ1+)[15]/r(X)(wcpX+,DXZ1+)[10]

モノセントリック(DXZ1+)リング X 染色体のライン、ダイセントリック(DXZ1++)リング X のラインのモザイク . [ ] は分析した細胞数 .

## 6 . 逆位 ( inv )

46,XX,inv(16)(p13.1q22)[20].ish inv(16)(p13.1)( 3'CBFB+)(q22)(5'CBFB+)[20]

16 番染色体の腕間逆位(inv) FISH で *CBFB* の 2 種のプローブのうち 3'側が 16p13.1 に、5'側が 16q22 に結合 .

46,XX,inv(16)(p13.1q22)[20].ish inv(16)(p13.1)(RP11-620P11+)(q22)( RP11-620P11+)[20]

16p13.1 の逆位切断点が BAC クローン RP11-620P11 に相当し、そのシグナルが短腕と長腕に分かれている .

## 7 . マーカー染色体 ( mar )

47,XY,+mar.ish der(8)(D8Z1+)

過剰マーカー染色体(+mar)を 8 番染色体アルファサテライト・プローブ(D8Z1)を用いる FISH で 8 番由来と同定 .

47,XY,+mar.ish der(17)(wcp17+,D17Z1+)

過剰マーカー染色体(+mar)を、17 番染色体のペインティング FISH (wcp17)とアルファサテライト FISH (D17Z1)で 17 番由来と同定 .

47,XX,+mar.ish der(18)t(18;19)(wcp18+,D18Z1+,wcp19+)

過剰マーカー染色体(+mar)を 18 番・19 番染色体のペインティング FISH (wcp18, wcp19)と 18 番染色体のアルファサテライト FISH (D18Z1)で分析し、18 番と 19 番の相互転座由来の派生 18 番染色体(der)と同定 .

47,XY,+mar.ish add(17)(p12)(wcp17+,CMT1A+,D17Z1+)

過剰マーカー染色体(+mar)を 17 番染色体のペインティング FISH (wcp17)、*CMT1A*、D17Z1 をプローブとする FISH で分析し、それぞれ陽性 . 過剰染色体は 17p12 に由来不明の断片が付加(add)したと判定 .

47,XX,+mar.ish add(16)(p or q)(wcp16+,D16Z1+)

過剰マーカー染色体(+mar)を 16 番染色体のペインティング FISH (wcp16)、16 番染色体のアルファサテライト FISH (D16Z1)で分析して、16 番染色体の短腕か長腕に由来不明の断片が付加(add)したと判定 .

## 8 . リング X

mos 46,X,+r[15]/45,X[10].ish r(X)( wcpX+,DXZ1+)

リングを X のペインティング・プローブ(wcpX)とアルファサテライト・プローブでリング X と同定 .

46,X,+r.ish r(X)(wcpX+,DXZ1+)[15]/r(X)(wcpX+,DXZ1+)[10]

リングを X のペインティング・プローブ(wcpX)とアルファサテライト・プローブでモノセントリック・リング X (15 細胞)、ダイセントリック・リング X (10 細胞)と同定 .

46,X,r(X).ish r(X)(p22.3q21)(KAL+,DXZ1+XIST+,DXZ4-)

リング X を短腕マーカーの *KAL1*、X アルファサテライト DXZ1、長腕の *XIST* 遺伝子で  
同定。Xq24 の DXZ4 は含まない。

46,X,+r.ish r(X)(wcpX+,DXZ1+)[15]/r(X)(wcpX+,DXZ1++)[10]

リングはペインティング・プローブで X と同定。DXZ1 アルファサテライト・プローブで  
モノセントリックが 15 細胞、ダイセントリックが 10 細胞。

## 9 . 二重微小片 (double minutes)

ish dmin(MYCN×20~50)[20]

*MYCN* を含む二重微小片(神経芽細胞腫に多い)を 1 細胞あたり 20~50 個認めた。

## 10 . 転座 (t)

45,X,der(14;21)(q10;q10).ish dic(14;21)(p11.2;p11.2)(D14Z1/D22Z1+;D13Z1/D21Z1+)

14 番と 21 番の Robertson 型転座。FISH でダイセントリックと同定。

46,XX.ish t(4;11)(p16.3;p15)(wcp11+,D4F26-,D4S96+,D4Z1+;D4F26+,wcp11+)

G-バンド分析では均衡型相互転座を検出できないが、FISH で検出できます。転座 4 番染  
色体の短腕末端近くは 11 番のペインティング FISH 陽性、D4F26(4 番短腕末端領域)陰  
性、D4S96 (Wolf-Hirschhorn 症候群領域) 陽性、D4Z1(4 番セントロメア近傍) 陽性。転  
座 11 番染色体は D4F26 (4 番短腕末端領域) 陽性、11 番ペインティング FISH 陽性。

46,XX.ish der(4)t(4;11)(p16.3;p15)mat(wcp11+,D4F26-,D4S96+,D4Z1+)

母(mat)の均衡型 t(4;11)転座に由来する不均衡型派生(der)4 番染色体を持つ女兒。

46,XY.ish 4p16(D4F26,D4S96)×2

上記の女兒の父。FISH で D4F26 と D4S96 が 2 コピーずつあることを証明。

46,XX,t(16;16)(p13.1;q22)[20].ish t(16;16)(3'CBFB+;3'CBFB-)[20]

16q22 の *CBFB* 座位が転座によって切断し、その 3'側が相同染色体の p13.1 に転座。

46,XX,t(2;17)(q32;q24)[20].ish t(2;17)(AC005181+;AC005181+)[20]

17q24 の BAC クローン AC005181 を転座が切断し、転座に関係した染色体の双方にシグ  
ナルがある。

46,XX,t(2;17)(q32;q24)[20].ish t(2;17)(CTD-3115L8+;RP11-959M22+)[20]

上記と同じ転座。17q24 の転座切断点は BAC クローン RP11-959M22 と CTD-3115L8 の  
間にあり、そのため CTD-3115L8 は 2 番染色体に転座。

46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)[20].ish t(9;22)(ABL1-;BCR+,ABL1+)[20]

t(9;22)を持つ男性核型を FISH 分析 *ABL1* は der(9)になく der(22)の *BCR* の遠位に接している .

47,XY,t(9;22)(q34;q11.2),+der(22)t(9;22)[20].ish t(9;22)( *ABL1*−;*BCR*+,*ABL1*+), der(22) (*BCR*+,*ABL1*+) )

t(9;22)転座と派生(der) 22 番染色体を持つ男性核型 . *ABL1* 座位は der(9)になく、二本の der(22)の *BCR* の遠位に接している .

46,XX, t(9;22)(q34;q11.2)[20].ish t(9;22)( *ABL1*+,*BCR*++;*BCR*+,*ABL1*+) )

t(9;22)転座を持つ女性核型 *ABL1* と *BCR* の二重融合プローブを用いる FISH で der(9)、der(22)の双方が *ABL1*、*BCR* 陽性 .

46,XX,t(9;22)(q34;q11.2)[20].ish der(9)t(9;22)del(9)(q34q34)(*ABL1*−,*BCR*+),der(22)t(9;22) (*BCR*+,*ABL1*+) [20]

t(9;22)転座を持つ女性核型 . *ABL1* と *BCR* の二重融合プローブを用いる FISH で der(9) に *ABL1* 座位の欠失を証明。欠失は G-バンド分析では検出できない .

46,XX,t(9;22)(q34;q11.2)[20].ish der(9)t(9;22)del(9)(q34q34)(*ASS1*−,*ABL1*−,*BCR*+), der(22) t(9;22)(*BCR*+,*ABL1*+) [20]

t(9;22)転座を持つ女性核型 *ASS*, *ABL1* と *BCR* の融合プローブを用いる FISH で der(9) に *ASS1* と *ABL1* 座位の欠失を証明 . 欠失は G-バンド分析では検出できない .

## 11 . X, Y の構造異常

46,X,?i(Y)(p10).ish idic(Y)(q11)(*DYZ3*++,*DYZ1*−)

G-バンド分析で Y 短腕の同腕染色体と推定(?) . FISH でセントロメア(*DYZ3*)が二つあるが、長腕のヘテロクロチン部位(*DYZ1*)は含まない .

46,XX.ish der(X)t(X;Y)(p22.3;p11.3)(*SRY*+) )

X の片方は Yp11.3 から Xp22.3 に *SRY*が転座した派生 X 染色体 .

## 12 . 減衰 ( dim ) と増強 ( enh )

46,Y,del(X)(p11.2p11.4).ish del(X)( p11.2p11.4)(*RP1-112K5* dim,*RP11-265P11* dim)

X 染色体 p11.2–p11.4 領域の欠失。Xp11.2 の *RP1-112K5* プローブ、Xp11.4 の *RP11-265P11* プローブが共に蛍光が減衰(dim)していて、欠失の切断点にまたがっていることを示唆する。

46,XX.ish 17p11.2(*RAI1* enh)

*RAI1* 座位のプローブを使い、17p11.2 のシグナルが増強(enh) .

## 13 . 次端部 ( subtelomeric metaphase ) FISH

次端部 FISH ( subtelomeric FISH ) は通常 41 種の染色体次端部のプローブのパネルを用いて

分析します。

ish subtel (41×2)

41 種のプローブを用いて 41 種の染色体次端部を分析し、正常。

ish t(13;20)(q34-,p13+;p13-,q34+)(RP11-63L17-,RP5-1103G7+;RP5-1103G7-,RP11-63L17+)

13q34 と 20p13 の均衡型相互転座。

ish der(13)t(13;20)(q34-,p13+)( RP11-63L17-, RP5-1103G7+)

13 番染色体長腕次端部と 20 番染色体短腕次端部の間の相互転座から派生した転座 13 番染色体。13 番長腕次端部が欠失し、20 番短腕の次端部と置換。次端部バンドの替わりに pter, qter またはクローン名を使ってもよい。

### C. 間期核 FISH (interphase/nuclear in situ hybridization; nuc ish)

nuc ish の後に ( ) 内に座位、×、数の順に書く。複数の座位のプローブを使ったら、コンマ(,) で分ける。一つの染色体で複数のプローブを使ったら、pter から qter の順に書き、複数のプローブでシグナル数が同じだったら、( ) の外に × と数を書く。二種の染色体で複数の座位を分析したら、ひとつの ( ) 内にコンマで分けて性染色体、常染色体の 1~22 の順に並べて書く。ガン細胞の分析なら、分析細胞数を [ ] 内に書く。

nuc ish(D21S65×2)                      D21S65 座位が 2 コピー

nuc ish 21q22(D21S65×2)              "              "

nuc ish(D21S65×3)                      D21S65 座位が 3 コピー

nuc ish 21q22(D21S65×3)              "              "

nuc ish(DXZ1×3)                        DXZ1 座位が 3 コピー

nuc ish(MYCN×12~>50)[200]      200 細胞を分析し、MYCN が 12~50 以上コピー

nuc ish amp(MYCN)[200]              200 細胞を分析し、MYCN が増幅。コピー数は正確に数えられない。

nuc ish(D17Z1,ERBB2)×2[200]      17 番染色体セントロメア・プローブ D17Z1 が 2 コピーの  
100 細胞を分析し、ERBB2 (HER-2) が 2 コピー。

nuc ish(D17Z1,ERBB2)×4~5[100/200]

200 細胞中 100 細胞で D17Z1 と ERBB2 が 4~5 コピー。

nuc ish(D17Z1×2,ERBB2×10~20)[100/200]

分析した 200 細胞中 100 細胞で D17Z1 が 2 コピー、ERBB2 が 10~20 コピー。

nuc ish(D17Z1×2~3),amp(ERBB2)[100/200]/(D17Z1,ERBB2)×3[20/200]

200 細胞中 100 細胞で D17Z1 が 2～3 コピーで、*ERBB2* が増幅。さらに、20 細胞で D17Z1、*ERBB2* が共に 3 コピー。

nuc ish(D21S65,D21S64)×3      D21S65 と D21S64 が共に 3 コピー。

nuc ish(DXZ1×2,DYZ1×1,D18Z1×3),(RB1,D21S341)×3

X 染色体(DXZ1) が 2 コピー、Y 染色体(DYZ1)が 1 コピーで、18 番(D16Z1)、13 番(RB1)、21 番染色体(D21S341)がそれぞれ 3 コピー。

nuc ish(ABL1,BCR)×2「400」

nuc ish 9q34(ABL1×2),22q11.2(BCR×2)[400]

バンドをかけない 400 細胞分析して *ABL1* と *BCR* がそれぞれ 2 コピー。バンドをかけた 400 細胞でも同様の結果だった。

nuc ish(KAL1,D21S65)×2      *KAL1* と D21S65 が 2 コピーずつある。

nuc ish(KAL1,GK,DMD)×1      pter から qter の順に *KAL1*、*GK*、*DMD* がそれぞれ 1 コピー。

染色体分析と間期核 FISH 分析をしたら、ピリオドで分けて並べて記載する。

46,XY[20].nuc ish(TP53×2)[400]

染色体分析は 46,XY。間期核 FISH では 400 細胞で TP53 が 2 コピー。癌の分析ではスコアした細胞数を[ ]内に記載する。

46,XY[20].ish 9q34(ABL1×2),22q11.2(BCR×2)[20],nuc ish(TP53×2)[400]

中期核染色体分析と FISH 分析をしたら、ピリオドで分けて並べて記載する。

nuc ish(DXZ1×2)//[400]

400 細胞すべてがレシピエント(XX)由来。

//nuc ish(DXZ1,DYZ3)×1[400]

400 細胞すべてがドナー(XY)由来。

nuc ish(DXZ1×2)[50]/(DXZ1,DYZ3)×1[350]

50 細胞がレシピエント(XX)由来、350 細胞がドナー(XY)由来。

nuc sh(DXZ1×2)[50]/(DXZ1,DYZ3)×1[300]/(DXZ1×1)[10]

50 細胞がレシピエント(XX)由来、300 細胞がドナー(XY)由来、10 細胞が Y を失ったドナー由来細胞。

nuc ish(ATM,D12Z3,D13S319,LAMP1,TP53)×2[200]

5 種のプローブがすべて 2 コピーで、正常パターン。

正常細胞と異常細胞があるとき、異常細胞を分子に、カウントした全細胞を分母に書き、正常細胞の数は省略して、書かない。

nuc ish(ATM×1,TP53×2)[200/400],(D12Z3×3,D13S319×2,LAMP1×2)[100/400]

2 種類の FISH 分析．最初の FISH 分析では *ATM* 座位の欠失を 200 細胞で同定し、残りの 200 細胞は正常のシグナル・パターンを示した．二番目の FISH 分析では 100 細胞で D12Z3 が 3 コピーで、300 細胞は正常パターンだった．D13S319、TP53、*LAMP1* は 400 細胞ですべて正常パターンだった．

nuc ish(D13S319×0)[100/400]

400 細胞中 100 細胞で D13S319 のホモ接合欠失．

nuc ish(D13S319×0)[100/400]/ (D13S319×1)[50/400]

400 細胞中 100 細胞で D13S319 のホモ接合欠失、50 細胞でヘテロ接合欠失、残りの 250 細胞は正常パターンだった．

nuc ish(D13S319×0,LAMP1×2)[100/400]/ (D13S319×1,LAMP1×2)[50/400]

400 細胞中 100 細胞で D13S319 のホモ接合欠失、50 細胞で D13S319 のヘテロ接合欠失、残りの 250 細胞は正常パターン．*LAMP1* をコントロール座位として用い、400 細胞すべてで正常パターンだった．

nuc ish(TP73×1,ANGPTL×2)[107/200],(ZNF443×2,GLTSCR×1)[105/200]

200 細胞中 107 細胞で *TP73* (1p36 にマップ) が 1 シグナル、*ANGPTL* が 2 シグナルだった 2 番目の FISH 分析では 105 細胞で *ZNF443* (19p13) が 2 コピー、*GLTSCR* (19q13) が 1 コピーだった．したがって、1p36 と 19q13 の双方に欠失を認めた．

nuc ish(D20Z1×2,D20S108×1)[100/200]

200 細胞核中 100 細胞核でセントロメア・プローブ(D20Z1)は 2 コピーあるが、D20S108 は 1 コピーしかない．

## D. 微細欠失（重複）症候群の染色体 FISH

表 2 . 微細欠失（重複）症候群の染色体 FISH 核型の記載

| 症候群                      | 欠失（重複）                                                                                                                      | 正常                                                                                              |
|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Angelman 症候群             | ish del(15)(q11q13)(D15S10-)                                                                                                | ish 15q11.2(D15S10×2)                                                                           |
| Charcot-Marie-Tooth 1A 型 | ish dup(17)(p11.2p11.2)(CMT1A++)<br>ish dup(17)(p11.2p11.2)(RAI1++)                                                         | ish 17p11.2(CMT1A×2)<br>ish 17p11.2(RAI1×2)                                                     |
| Cri du chat 症候群          | ish del(5)(p15.2p15.2)(D5S23-)                                                                                              | ish 5p15.2(D5S23×2)                                                                             |
| Kallmann 症候群             | ish del(X)(p22.3)(KAL-)                                                                                                     | ish Xp22.3(KAL×2)                                                                               |
| Miller-Dieker 症候群        | ish del(17)(p13.3p13.3)(LIS1-)                                                                                              | ish 17p13.3(LIS1×2)                                                                             |
| 網膜芽細胞腫                   | ish del(13)(q14q14)(RB1-)                                                                                                   | ish 13q14(RB1×2)                                                                                |
| Prader-Willi 症候群         | ish del(15)(q11q13)(D15S10-)<br>ish del(15)(q11q13)(D15S11-)<br>ish del(15)(q11q13)(GABRB3-)<br>ish del(15)(q11q13)(SNRPN-) | ish 15q11.2(D15S10×2)<br>ish 15q11.2(D15S11×2)<br>ish 15q11.2(GABRB3×2)<br>ish 15q11.2(SNRPN×2) |
| Smith-Magenis 症候群        | ish del(17)(p11.2p11.2)(SHMT1/TOP3/ FLII/LLGL1-)                                                                            | ish 17p11.2(SHMT1/TOP3/ FLII/LLGL1×2)                                                           |
| Sotos 症候群                | ish del(5)(q35q35)(NSD1-)                                                                                                   | ish 5q35(NSD1×2)                                                                                |
| SHOX 欠損                  | ish del(X)(p22.32p22.32)(SHOX-)                                                                                             | ish Xp22.32(SHOX×2)                                                                             |
| SRY                      | ish del(Y)(p11.32p11.32)(SRY-)                                                                                              | ish Yp11.32(SRY+)                                                                               |
| X1 連鎖劣性魚鱗癬               | ish del(X)(p22.3p22.3)(STS-)                                                                                                | ish Xp22.3(STS×2)                                                                               |
| Williams 症候群             | ish del(7)(q11.23q11.23)<br>(ELN/LINK1/D7S613-)                                                                             | ish 7q11.23<br>(ELN/LINK1/D7S613×2)                                                             |
| Wolf-Hirschhorn 症候群      | ish del(4)(p16.3p16.3)(WHS-)                                                                                                | ish 4p16.3(WHS×2)                                                                               |
| 1p36 欠失症候群               | ish del(1)(p36p36)(p58-)                                                                                                    | ish 1p36(p58×2)                                                                                 |
| 22q11.2 欠失症候群            | ish del(22)(q11.2q11.2)(N25-)<br>ish del(22)(q11.2q11.2)(TUPLE1-)<br>ish del(22)(q11.2q11.2)(HIRA-)                         | ish 22q11.2(N25×2)<br>ish 22q11.2(TUPLE1×2)<br>ish 22q11.2(HIRA×2)                              |
| 22q13.3 欠失症候群            | ish del(22)(q13.3q13.3)(ARSA-)                                                                                              | ish 22q13.3(ARSA×2)                                                                             |

梶井 [2009 年 5 月 18 日：改訂]