

## 【第75回生涯教育講座】

## 染色体解析技術の歴史と展開

## —ヒト染色体数決定から50年—

か かず なお き し わ く くに のり  
嘉 数 直 樹 塩 飽 邦 憲

キーワード：染色体解析，分染法，FISH 法，SKY 法，SCAN 法

## 要 旨

2006年は、ヒト染色体数が決定されてから50周年の記念すべき年にあたる。この50年の間にさまざまな染色体解析技術が開発され、医学はもとより生命科学全体の発展に大きく寄与した。まず、分染法の開発は、腫瘍や先天性疾患の原因解明に決定的な役割を果たした。現在は、これらの疾患の臨床上の診断に必要な検査技術としての地位を確立している。さらに、FISH 法の登場によって、染色体レベルでの異常を遺伝子レベルの異常に結びつけることが可能になった。また、間期核への FISH 法の導入によって、染色体解析の適用範囲は一挙に拡大し、特に分裂像が得られ難い固形腫瘍の解析に偉力を発揮している。最近では、蛍光シグナルのマルチカラー化に対応した FISH 技術として SKY 法、SCAN 法が相次いで開発され、より高精度に染色体構造異常を解析できるようになった。染色体解析技術は、今日においてもさらなる進展を遂げている。

## 1. はじめに

ヒト染色体研究の歴史は、1956年に Tjio と Levan がヒト染色体の数を46本と決定したことを契機に本格的に始まったと言ってよいだろう<sup>1)</sup>。本年は、この年から50周年の記念すべき年にあたる。この50年の間に、次々と染色体解析技術が開発され、染色体研究は長足の進歩を遂げた（図1）。まず分染（バンディング）法が確立されて

からは、さまざまな腫瘍や先天性疾患において実におびただしい数の染色体異常が見つかった。その多年にわたる膨大な蓄積の中から、疾患や病型に特異的な異常が次第に知られるようになり、次いで、このような異常に対して分子生物学的手法による探索のメスが入られ、これらの原因遺伝子が続々と発見された。

1980年代に fluorescence *in situ* hybridization (FISH) 法が開発されてからは、染色体解析に分子生物学的手法が次々と取り入れられていき、特定の遺伝子に絞った異常の解析ができるようになった。当初の FISH 法は1~2色程度でしかシ

Kuninori SHIWAKU et al.

島根大学医学部環境保健医学講座環境予防医学  
連絡先：〒693-8501 出雲市塩冶町89-1