

染色体の数の異常

1. 倍数性 (polyploidy)
2. 異数性 (aneuploidy)

1. 正倍数性

1.1 正倍数性 (euploidy)

- ・ 近縁の種・品種において**基本数の完全な整数倍の染色体セット (ゲノム)**を持っていること。一倍体 (半数体)、二倍体 (通常)、三倍体、四倍体・・・
- ・ 二倍体 (diploid) が通常の状態であるので、普通、3倍以上のゲノムを持つ個体を倍数体という。
- ・ 同一種由来のゲノムだけ有するものを同質倍数体 (autopolyploid)、異なる種由来のゲノムを有するものを異質倍数体 (allopolyploid) という。
- ・ 二倍体の体細胞の自然な染色体倍加や非還元配偶子の授精によって生じる。
- ・ 動物ではまれで、発生しても正常に発達しないが、植物では普通に見られる。
- ・ 人為的にも染色体倍加は可能。

— コルヒチン処理、魚類の受精卵の加圧や温度処理 —

- ・ **基本数 (basic number)** : 一連の倍数体種の中で最少の染色体数を持つ種の半数染色体数 ($x=$)。二倍体では基本数と配偶子に含まれる染色体数 ($n=$) が同じになる。

例: ヒト $2n=46, n=23$

- ・ **ゲノム (genome)** : 「生活の単位であり、一ゲノムがその構成分子である。一染色体(またはその断片)を失えば死滅するか、または生活機能をいちじるしく弱める」(木原1931); 「配偶子の持つ染色体数」(Winkler 1920)。分子遺伝学では、ある生物種が持つ全DNA情報と定義される。

1.2 一倍体(半数体:haploid)

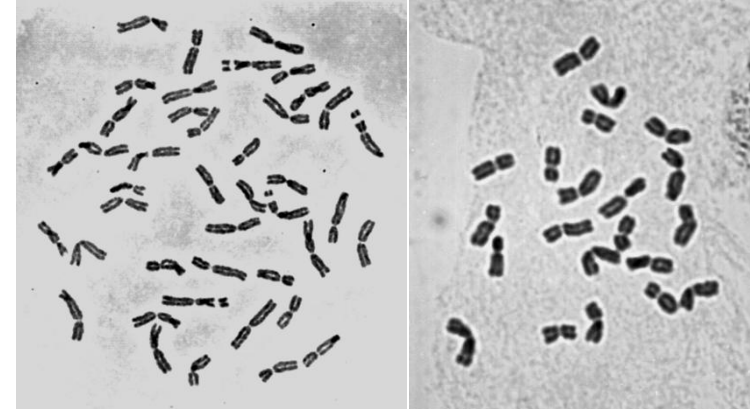
- ・ゲノムを1セットだけを持つ個体を半数体という。
- ・単為生殖(parthenogenesis)によって希に発生する。
- ・生育は二倍体よりは悪く、不稔になる。
- ・人為的にも発生させることができる。
 - (1) 薬培養
 - (2) 遠縁交雑
 - (3) 不活性化精子、花粉による授精
- ・自然な状態で発生する場合がある。

例:

膜翅目昆虫の雄

[ミツバチ]

♀ $2n=32$, ♂ $2n=16$



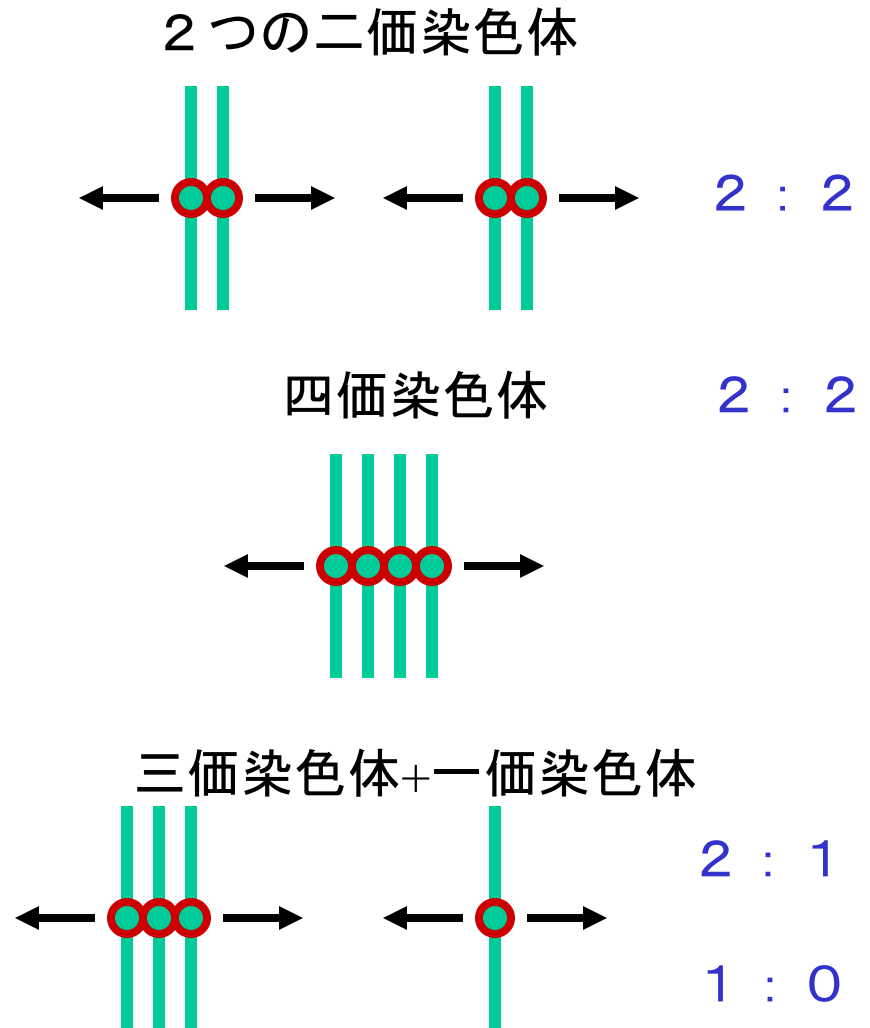
パンコムギの正常個体($2n=42$)
と半数体($2n=21$)

http://en.wikipedia.org/wiki/Haplodiploid_sex-determination_system

1.3 同質倍数体

同質四倍体 (autotetraploid)

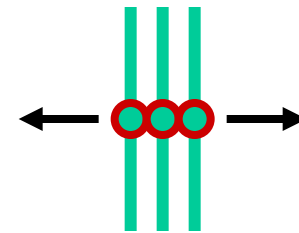
- 同一種由来のゲノムを4つ持つ。
- 一般的に、生育は遅いが旺盛で、気孔・花・種子が大きくなる。
- 稔性は低下する(右図参照)。
- 自然界では、ジャガイモ、カキ、トウモロコシ(?)、ギシギシ...
- 人為的な同質四倍体は、果樹、ソバ、花卉などの育種に利用されている。



同質三倍体 (autotriploid)

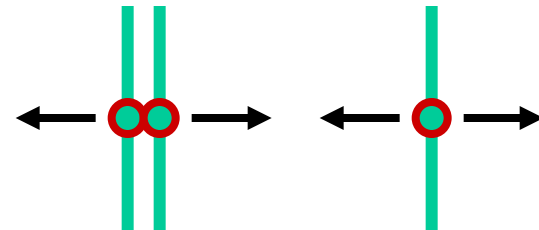
- ・ 同一種由来のゲノムを3つ持つ。
- ・ 二倍体と四倍体の交配によって育成できる。
- ・ 一般的に生育は良い。
- ・ 稔性は極端に低下する(右図参照)。
- ・ 自然界では、ヒガンバナ、バナナ・・・
- ・ 人為的な同質三倍体は、その強健性、大果性及び不稔性を利用した果樹、果物、花卉などの育種に利用されている。

三価染色体



2:1

二価染色体+一価染色体



2:1

1.4 異質倍数体

異質四倍体 (allotetraploid)、複二倍体 (amphidiploid)

- 異なる二倍体種間の雑種の染色体倍加、又は、異なる四倍体種間の交雑によっ生じる (右図参照)。
- 異質四倍体は異なる二種の細胞融合によっても作成できる (擬生殖雑種 : parasexual hybrid)。
- 稔性は正常になる。
- 自然界では、コムギ、ワタ、タバコ...
- 複二倍体は、作物の育種に利用されている。

AA x BB 交雑



AB



AABB

染色体倍加

AA

BB



染色体倍加

AAAA

BBBB

AAAA x BBBB 交雑

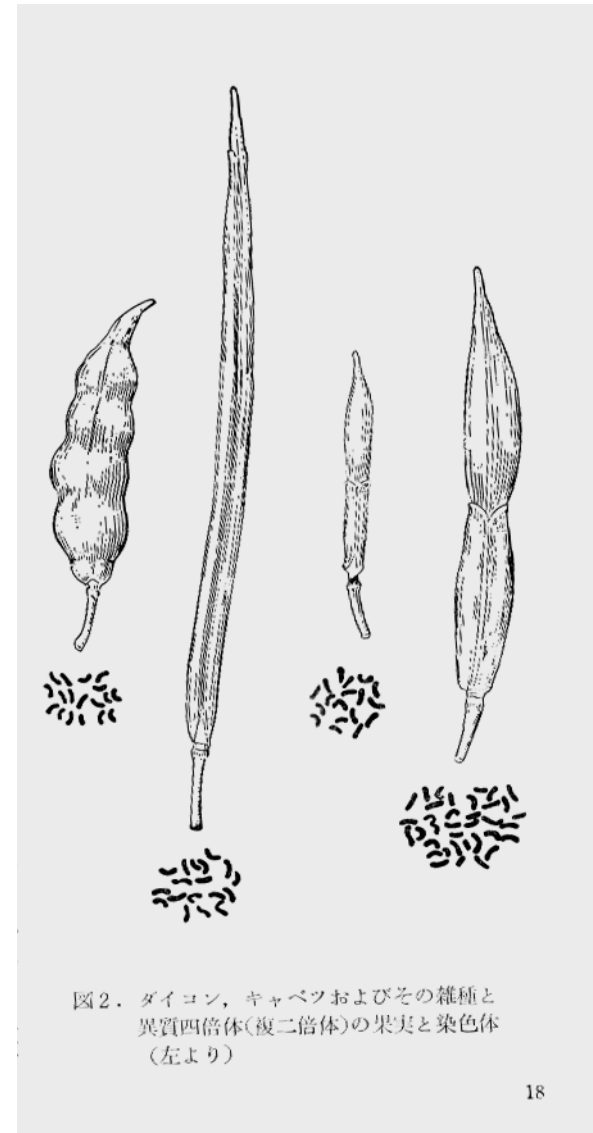


AABB

例: *Raphanobrassica* (大根xキャベツ)、ライコムギ (マカロニコムギxライムギ)、千宝菜 (コマツナxキャベツ)、ハクラン (ハクサイxキャベツ)...

Raphanobrassica

- ・ G. D. Karpechenko (1927)の育成。
- ・ 大根 (*Raphanus sativus*、 $2n=18$) とキャベツ (*Brassica oleracea*、 $2n=18$) の雑種は高い不稔性を示した。
- ・ まれに得られた種子は染色体が倍加しており、稔性は回復していた。



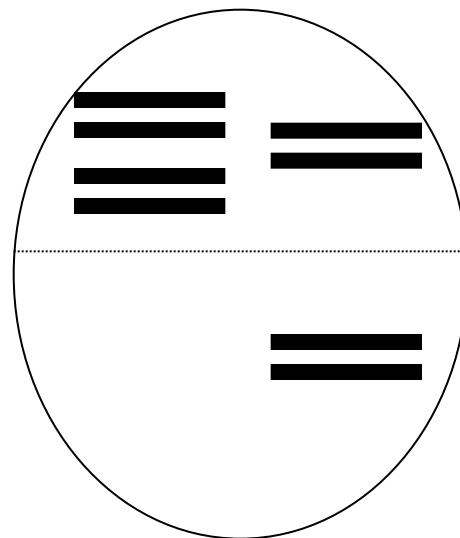
2. 異数性

- ・ 一部の染色体の数が変異している状態を異数性といい、そのような変異を持つ個体を異数体 (aneuploid) という。
- ・ 正常より染色体数が多い場合を高次異数性 (hyperaneuploidy) 又は多染色体性 (polysomy)、少ない場合を低次異数性 (hypoaneuploidy) という。

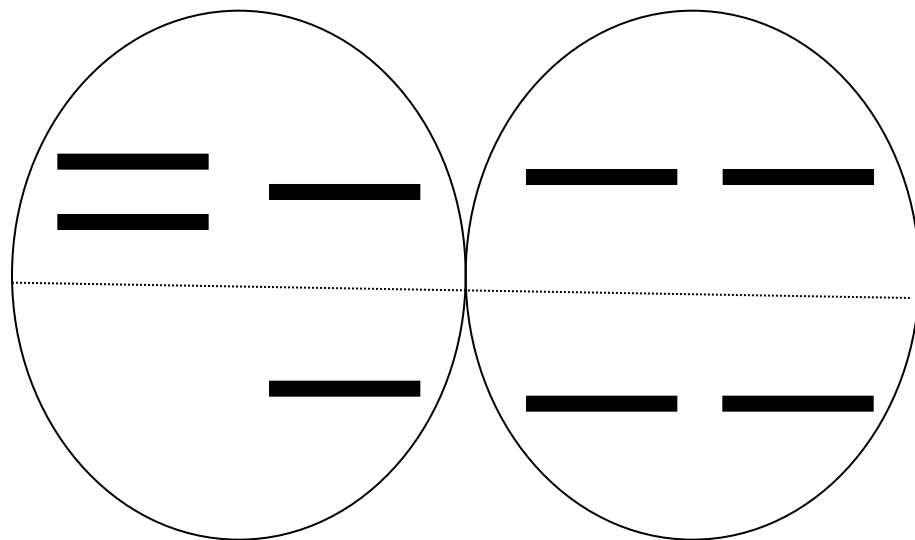
Nullisomy (零染色体性)	$2n=2x-2$
Monosomy (一染色体性)	$2n=2x-1$
Trisomy (三染色体性)	$2n=2x+1$
Double monosomy	$2n=2x-1-1$
▪	
▪	
▪	

2.1 異数性生成の原因: 染色体不分離 (non-disjunction)

- ・ 体細胞分裂や減数分裂の後期において染色体(染色体分体)が正常に分離せず、一方の細胞に過剰に、他方に不足した染色体が分配されること。
- ・ 体細胞分裂での不分離は異数性の細胞からなるモザイク個体を生じるが、異数性は子孫に伝達することはまれである。
- ・ 減数分裂で起こると異数性の配偶子が生じるので、異数体の子孫が生じる原因となる(右図参照)。



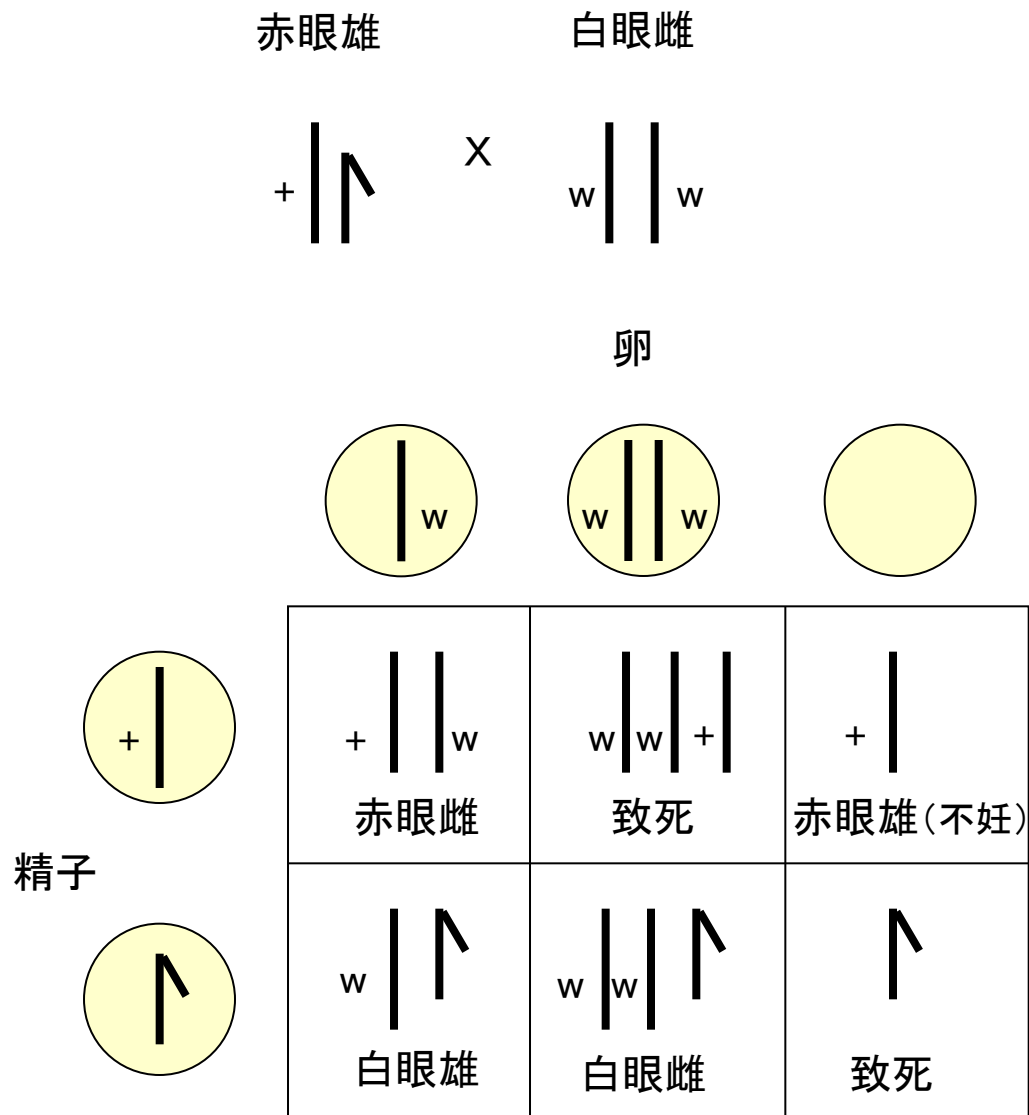
減数第一分裂後期



減数第二分裂後期

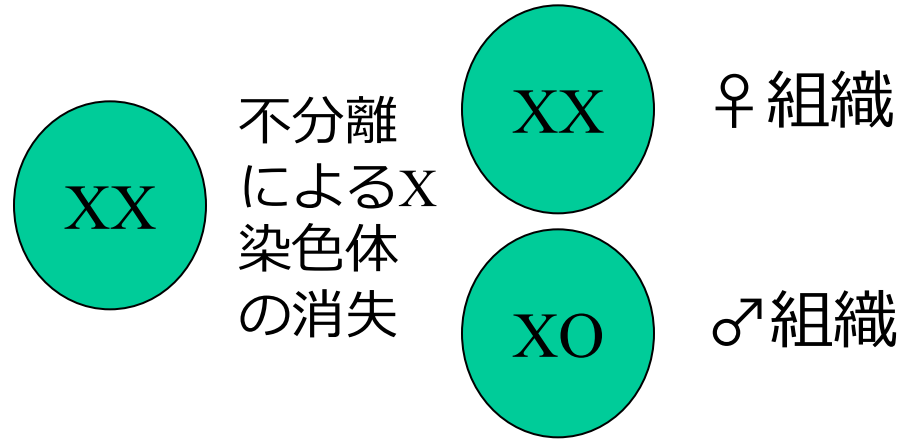
2.2 ショウジョウバエのX染色体不分離と性決定 C. Bridges (1916)

- 減数分裂時に、希にX染色体の不分離により、 $(n+1)$ 、 $(n-1)$ の異常な配偶子が生じる。
- 正常な配偶子との受精により $(2n+1)$ 、 $(2n-1)$ の異数体が生じる。
- XXY個体は正常な雌、XO不妊雄になる。
- Y染色体は雄の機能には必要であるが、性決定には関与しない。



雌雄モザイク (gynandromorph)

- ・ ショウジョウバエのような昆虫で同一個体に雌雄の明確な組織の区別が見られる現象。
- ・ 性が染色体体構成によって厳密に決まる**自律的 (autonomous)性決定**に起因する。
- ・ 受精卵の発生初期に起こるX染色体の不分離が原因と考えられる。



雌雄モザイクのツマグロヒョウモン(2002年、箕面昆虫館提供)

2.3 ヒトの異数性(性染色体)

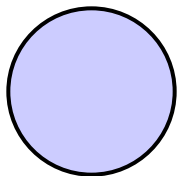
http://en.wikipedia.org/wiki/Chromosome_abnormality

- ・ ターナー症候群 Turner syndrome : $2n=45$, XO female
- ・ クラインフェルター症候群 Klinefelter syndrome : $2n=47$, XXY male
- ・ XXX 女性 triple-X female : $2n=47$, XXX female
- ・ XYY 男性 XYY male : $2n=47$, XYY male
- ・ **Y 染色体が男性決定の必須因子。**

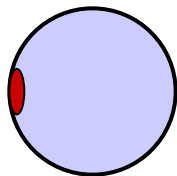
2.4 X染色体の不活性化：Lyonの仮説 (Lyonization) M. Lyon(1961)

<http://en.wikipedia.org/wiki/X-inactivation>

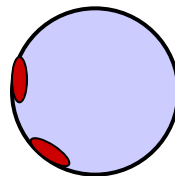
- ・ 哺乳動物の雄と雌でX染色体の数が異なるが、どちらも正常である。
- ・ この矛盾はX染色体の不活性化によって解決される。
- ・ 哺乳動物のX染色体の内、活性のあるものは細胞に1本だけで、残りのXは胚発生の初期に異常凝縮して性染色質 (X-クロマチン sex chromatin body or Barr body) となり不活性化する。
- ・ どちらのX染色体が不活性化するかは、機会的に決まり、いったん不活性化すると、生涯再び活性化しない。
- ・ X染色体の数に応じて凝集したX染色体は、細胞核でBarr bodyとして観察される。
- ・ 三毛猫の毛色を決める遺伝子はX染色体上にあり、Lyonizationが原因と考えられている。 http://en.wikipedia.org/wiki/Tortoiseshell_cat



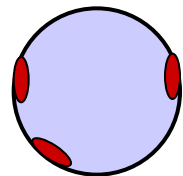
46, XY; 45, X



46, XX; 47, XXY



47, XXX; 48, XXXY



48, XXXX; 49, XXXXY

Barr body

<http://en.wikipedia.org/wiki/X-inactivation>

三毛猫 (tortoiseshell cat)

http://en.wikipedia.org/wiki/Tortoiseshell_cat

・ 三毛猫の毛色を決める遺伝子はX染色体上にあり、Lyonizationが原因と考えられている。

S: 常染色体に座乗し、白黒の斑紋を作る。

X^o: X染色体上に座乗し、茶の毛色にする。

X^B: X染色体上に座乗し、黒の毛色にする。

2.4 ヒトの異数性(常染色体)

- ・ Trisomy 21 (Down Syndrome) ($2n=47, +21$) : 700 出生に1人。短命。
http://en.wikipedia.org/wiki/Down_syndrome
- ・ Trisomy 18 (Edwards Syndrome) ($2n=47, +18$) : 20,000 出生に1人。
平均寿命6か月。
- ・ Trisomy 13 (Patau Syndrome) ($2n=47, +13$) : 8,000 出生に1人。
平均寿命2-4か月。
- ・ 母親の出産年齢と染色体異常児の発生には正の相関がある。

