

# 造血器腫瘍における染色体検査の基礎と役割

◎市村 剛<sup>1)</sup>  
株式会社エスアールエル<sup>1)</sup>

## 【はじめに】

染色体検査 G-band 法は、先天性疾患および造血器腫瘍を代表とする後天性疾患の染色体異常の解析に広く利用されている。先天性疾患では主に生殖細胞系列の異常を対象とし、個体に固有の染色体構成を解析するのに対し、造血器腫瘍では後天的に獲得されたクローン性異常・疾患特異的染色体異常の有無や進展度を解析する。このように同じ染色体検査であっても、その目的や結果の解釈は大きく異なる。

造血器腫瘍においては、再現性の高い染色体異常が 200 種類以上報告され、病型や予後と密接に関連することが明らかになりつつあり、WHO 分類第 5 版では疾患特異性の高い染色体異常・遺伝子異常を有する病型が独立した疾患として分類されるなど染色体・遺伝子解析の重要性はますます高まっている。このため造血器腫瘍の染色体検査は確定診断・治療方針の決定・予後判定において不可欠な検査となっている。

## 【本講演の内容】

本講演では、造血器腫瘍における G-band 法の意義と実際について、以下の 4 つの観点から体系的に解説する。

### 1. G-band 法の解像度と検出限界

G-band 法はゲノム全体を俯瞰し、網羅的に染色体異常を把握できる検査であるが、関連する FISH 法・遺伝子検査との比較を通じて、G-band 法における解像度と検出限界について触れる。

### 2. G-band 法の検査工程

骨髓液や血液中の幼若細胞（分裂能力のある細胞）を培養し、紡錘系の形成阻害剤であるコルセミドを用いて細胞周期を分裂中期で停止させる。次いで低張処理および固定を行い、染色体をスライドガラス上に展開した標本を作製する。その後、トリプシン処理後にギムザ染色を施して縞模様（バンド）として分染し、白黒濃淡のバンドパターンを基に解析する一連の検査工程を紹介するとともに、自施設での取り組みについても紹介する。

### 3. 染色体異常の種類とその記載方法

転座、欠失、逆位、数的異常などの代表的な染色体異

常について紹介し、ヒト染色体の分類と命名に関する国際標準規約 ISCN（International System for Human Cytogenomic Nomenclature）に基づく核型記載の考え方と注意点について概説する。

### 4. 検査結果の解釈

G-band 法で得られた結果の解釈における基本的な考え方を整理する。特に、腫瘍細胞の割合や潜在性転座（cryptic translocation）など形態的に判別できない異常の存在、先天性異常や加齢変化との鑑別など、造血器腫瘍特有の解釈上のポイントを具体的に示す。

## 【おわりに】

造血器腫瘍は悪性腫瘍の中で最も染色体・遺伝子異常と疾患の研究が進んでいる分野である。用いられる検査も G-band 法だけではなく FISH 法や RT-PCR・リアルタイム PCR・NGS などの遺伝子検査も数多く導入され染色体・遺伝子解析の精度が向上している。しかし、どの検査も 1 つで全てを網羅できるわけではなく、それぞれの検査の適応と限界を把握した上で併用することが望ましい。本講演が造血器腫瘍における G-band 法の理解の一助となれば幸いである。