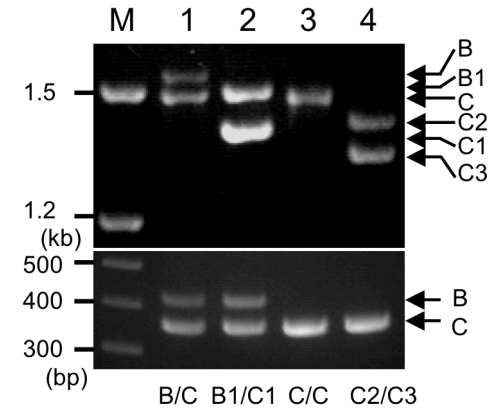
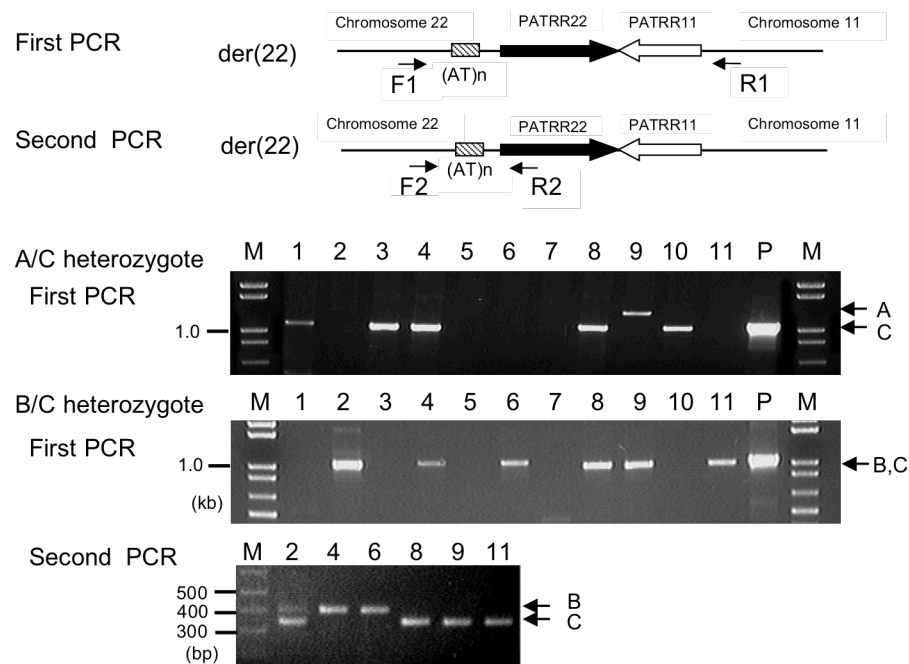


# 22番染色体の切断点の多型は新生転座頻度に影響する

(*Hum Mol Genet* **19**, 2630-2637, 2010)

constitutional t(11;22)は最も頻度の高い非ロバートソン型転座である。転座切断点は11q23と22q11のAT塩基に富むパンドローム配列 (PATRR11, PATRR22) にある。PATRR11の多型は健常男性由来の精子におけるt(11;22)新生転座の発生頻度に影響するので、PATRR22でも同様のことが予想される。PATRR22の領域は複雑な構造をしており、個々の遺伝子型を決定できないが、近傍の多型を利用してその影響を検討した。その結果、PATRR22のサイズと対称性が転座頻度に影響し、PATRRが短くて非対称であるほど転座頻度が低かった。この結果は、核内での2次構造がゲノム不安定性を誘発し、繰り返す転座発生を引き起こす、というわたしたちの仮説をサポートする。



Genotype of PATRR22	De novo translocation		
	Positive PCR	Allelic origin	Frequency
B1 (553 bp, symmetry)	28/96	23 (82%)	$1.66 \times 10^{-4}$
C1 (509 bp, symmetry)	5/58	5 (18%)	$3.24 \times 10^{-5}$
C2 (539 bp, symmetry)	14/58	14 (100%)	$2.62 \times 10^{-5}$
C3 (457 bp, asymmetry)	0/58	0 (0%)	0