

人类染色体的国际命名规则

人类染色体研究的发展很快，提供了大量的知识，积累了丰富的资料，但因而也造成了染色体记载法的混乱。为了制定染色体的标准记载法，使国际上统一起来，以便互相交流，促进发展，国际上一直在不断地制定染色体的通用命名规则。第一次国际命名规则会议于1960年4月在美国科罗拉多州的丹佛市举行。会议第一次制定了染色体国际命名的基本规则。以染色体的臂比 (arm ratio)、着丝点指数 (Centromeric index)、相对长度 (relative length) (表1) 的值作为标准，把常染色体按大小顺序，从1号排到22号，分为7组，x和y列于号外。1963年8月伦敦会议认为，在放射自显影实验中，可以用染色体摄取的胸腺嘧啶核苷标记图形、次缢痕的形态特征作为识别染色体的标志。会议还确定用A—G七个字母表示帕陶(Patau)

1961年提出的7组。其后，随着技术的不断进步，新知识的不断积累，又相继在芝加哥(1966年9月)、巴黎(1971年9月)、纽约和爱丁堡召开会议，对丹佛会议制定的基本规则作了进一步的修订。纽约和爱丁堡会议是巴黎会议的补充会议，对染色体命名法的变更、追补和记号作了决定性审议。

丹佛会议和伦敦会议的内容人们比较熟悉，无需多加叙述，在此仅将芝加哥会议和巴黎会议的内容稍加详细说明。

一、关于染色体命名法和记号的修订

1. 芝加哥会议

此次会议提出用放射自显影的标记图形识别染色体的问题，确定了下列事项：4号染色体的长臂是后期复制型；5号的短臂是后期复

表1 人类染色体的单倍体的染色体长度和着丝点指数

续表 2

染色体号	长臂 (A)	短臂 (B)	计 (C)	着丝点指数 (B/C×100)
1	4.72	4.36	9.08	48.0
2	5.15	3.30	8.45	39.1
3	3.82	3.24	7.06	45.9
4	4.74	1.81	6.55	27.6
5	4.45	1.68	6.13	27.4
6	3.64	2.20	5.84	37.7
7	3.31	1.97	5.28	37.3
8	3.18	1.78	4.96	35.9
9	3.22	1.61	4.83	33.3
10	3.22	1.46	4.68	31.2
11	2.98	1.65	4.63	35.6
12	3.08	1.38	4.46	30.9
13	3.10	0.54	3.64	14.8
14	3.00	0.55	3.55	15.5
15	2.86	0.50	3.36	14.9
16	1.92	1.31	3.23	40.6
17	2.16	0.99	3.15	31.4
18	2.04	0.72	2.76	26.1
19	1.44	1.08	2.52	42.9
20	1.29	1.04	2.33	44.6
21	1.36	0.47	1.83	25.7
22	1.26	0.42	1.68	25.0
计	65.94	34.06	100.00	—
X	3.66	2.14	5.80	36.9
Y	1.64	0.32	1.96	16.3

(Report of Chicago Conference 1966, Birth Defects, Orig. Art. Ser. 11-2)

制型,因此4号和5号的区别是明显的。13号的长臂进行后期复制,14号的着丝点附近是后期

表2 芝加哥会议上采用的染色体记号

A~G	染色体组
1~22	常染色体符号 (丹佛式)
X, Y	性染色体
/	不同细胞系的镶嵌
+, -	染色体(或染色体数量)的增加或减少
?	染色体及其结构变化不明确者
*	正文或脚注表示染色体及其结构变化的详细情况
acc	无着丝粒的染色体断片
cen	着丝粒
dic	双着丝粒(具有两个着丝粒型的染色体)
end	核内复制(endoreduplication)
h	次缢痕或者染色阴性部位
i	等臂染色体(isochromosome)

inv	倒置(inversion)
mar	标志染色体(作为标志的异常染色体)
mat	由母方来
p	染色体短臂
pat	由父方来
q	染色体长臂
r	环状染色体(ring chromosome)
s	随体(satellite)
t	易位(translocation)
tri	三着丝粒染色体

上述记号有时反复使用,以表示染色体结构的重复。
例:

46, XY: 染色体数 46, 男性。

46, XY/46, XX: 由染色体数 46 的男性和染色体数 46 的女性的两个细胞系组成的镶嵌。

46, XY, D-, t(DqGq)+: 染色体数 46, 男性, D组丢失一个染色体, D和G长臂形成的易位染色体增加。

46, XX, t(Bq-; Cp+): 染色体数 46, 女性, B的长臂和C的短臂间易位。

46, XX, inv(2p+q-): 染色体数 46, 女性, 第2染色体的长臂和短臂间倒位。

47, XXY: 染色体数 47, 性染色体组成为 XXY。

49, XXXXY: 染色体数 49, 性染色体为 XXXXY 的男性。

48, XXY, G+: 染色体数 48, 性染色体为 XXY, 在G组中有一个多余的染色体(G三体)。

46, XY, 18+, 21-: 染色体数 46, 性染色体 XY, 多一个18号染色体, 缺一个21号染色体。

45, XX, ?C-: 染色体数 45, 性染色体 XX: 可能属于C组的一个染色体丢失。?表示不确定。

45X/46, XX/47, XXX: 由 45, X和 46, XX及 47, XXX 3种细胞系组成的镶嵌。

2p+: 2号的短臂增加(重复)。

Gq-: G组的一个染色体的长臂缺失。

3q+: 3号染色体某一方的臂增长。

inv(Dp+q-): D染色体臂间倒位。

46, X, t(Xq+; 16p-): 染色体数 46(女), 一个X染色体, 另外的X的长臂和16号短臂间相互易位。

45, XX, D-, G-, t(DqGq): 染色体数 45, 2个X染色体, D组和G组各丢失一个染色体, 它们长臂彼此结合形成DG易位染色体。

46, XY, Bp-Pat: 染色体数 46, 性染色体 XY(男), 由父方来的B染色体短臂缺失。

46, XY, 18ps: 染色体数 46, 性染色体 XY(男), 18号的短臂具有随体。

46, X, i(Xq): 染色体数 46, 性染色体 XX(女), 其一个X染色体长臂是等臂染色体。

46, XY, r(B): 染色体数 46, 性染色体 XY(男), B组中有一个是环状(ring)染色体。

复制型, 15号是早期复制型。会议还提到, 17号比18号复制较快, Y染色体与G组其他染色体相比是后期复制型, 并采纳了用符号表示常染色体组成和性状以及异常染色体的建议(表2)。同时, 在这次会议上又对人染色体的长度和着丝点指数提出了新的决定。

2. 巴黎会议

1970年前后, 由于新的染色体识别技术(分带技术)的发展, 46个染色体通过其各自的带纹已能明确识别, 所以对通过带型识别染色体的问题进行了广泛的议论。对于23对染色体带纹的记载给予了新的标准化命名规则。同时对芝加哥会议上决定的命名法的变更、染色体的记号进行了增补。

(一) 命名法的变更

(1) 采取以+、-号表示一个染色体增减的形式。例如, 47, XY, +G是具有染色体数为47, 性染色体是XY的男性, 而多了一个G组染色体, 谓G三体(trisomy); 47, XY, +14P⁺是具有染色体数为47, 男性, XY性染色体, 14

染色体数为46, 性染色体为XY的男性, 而且13号染色体的短臂具有较窄的狭窄结构。

(3) 结构异常染色体的表示方法: 例如, 46, XX, r(18)是染色体数为46, 性染色体为XX的女性, 18号染色体是环状。46, X, dic, Y, 是具有46个染色体的男性, 其Y染色体是双着丝粒型。

(4) 性染色质: 是赋于休止核出现的性染色质的新命名法, 因为用奎吖因(quinacrine)荧光法对X小体和Y小体都能作为染色体而检出, 所以赋以X染色质(X chromatin)和Y染色质(Y chromatin)之称。

(二) 巴黎会议上新采用的染色体记号见表3。

二、染色体分带的记述法

染色体分带法(chromosome banding techniques) 标本经过各种前处理, 用荧光染料奎吖因和吉姆萨液染色, 在染色体上形成各种浓淡条纹(band), 利用这个特点识别检定各种染色体和分析核型, 此法谓之染色体分带法。

用奎吖因法染出的带称为Q带(quinacrine band), 用吉姆萨染色获得的带称为G-带(Giemsa band), 用C染色法染出的带称为C-带(constitutive heterochromatin band)。与G-带和Q-带相反的带谓之R-带(reverse band), 染色体末端部分带称T-带(terminal band)等。把Q-、G-、R-各带进行比较可以看出, 这些带有一定的相似性, 虽然其深浅的相互关系未必一致, 但其位置是相同的。用Q法染出的荧光条纹浅的, 用G法染的也比较浅。用Q法产生的明亮条纹, 用G法染的比较深。用R法显现的深色条纹, 用G法显的浅(R-带和G-带相反)。用Q法显现的带可分为: a) 普通的常见带; b) 只看到特别良好分裂相的带; c) 在同对染色体间对荧光显示强弱变化的带。另外, 从Q染色体的荧光强弱来说, 对荧光有阴性、弱度、中度、强度和高强度之分。

图1是上述分带的模式图, 染色体的黑色部分是用Q带法显示强荧光的部分, 白色部分

表3 巴黎会议上新采用的染色体记号

del	缺失 (deletion)
der	衍生染色体 (derivative chromosome)
dup	重复 (duplication)
ins	插入 (insertion)
inv ins	倒位插入 (inverted insertion)
recp	相互易位 (reciprocal translocation)
rec	重组染色体 (recombinant chromosome)
rob	罗伯逊易位(着丝粒或端部融合 Robertsonian translocation)
tan	串联易位或纵联合 (tandem translocation)
ter	端部 (terminal, p ter=短臂端部, q ter=长臂端部)
tar	断裂点(不产生再联合的地方; break)
ter	断裂和接合 (break and join)
:	断裂点(不产生再联合的地方; break)
::	断裂和接合 (break and join)
→	从一到 (from-to), 如 p ter→cen 为从短臂端部到着丝粒。

号染色体多了一个(14三体), 而且其染色体的短臂显长。

(2) 次缢痕用h表示, 染色体狭窄的长度变化用+, -表示。例如, 46, XY, 13Ph-是

是显弱萤光的部分。黑色部分用 G-带法显的深, 而用 R-带法则显的浅。白色部分用 G 带法显的浅而用 R-带法显的深。斜线部分是变异部位。用分带法可将 23 对染色体以各自特有的带呈现出来, 进行明确地识别鉴定。

下面简要地说明一下各种带的记载法。染色体用字符记载, 短臂记为 p, 长臂记 q, 在各自的臂上都是鲜明的特征带。在这些带中以当作目标的特别带作为界标 (band mark), 将染色体的臂分为几个区域。例如, 1 号染色体的短臂有两个特别的界标带 (31 和 21), 由它们把臂分成三个不同区域(图 2)。染色体区以界标带的中央线分开, 不管短臂或长臂, 各区都从着丝粒向末端方向以 1、2、3、……等号码排列。对各区域内的带来说, 也要从着丝粒到末端方向加上号码。染色深的部位和浅的部位都作为带来处理。图 3 是 1、2、3 号染色体的 G-和 Q-带及其相应的标准图型(模式图)。

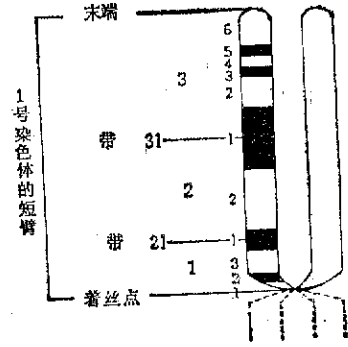


图 2 以 1 号染色体的短臂为例, 显示用巴黎命名法的分带模式图 1 号短臂以两个界标带 31 和 21 将其短臂分为 1、2、3 三个区域。按着丝粒向前端的顺序, 将各区域的深浅带加上字符(原图 84)

记载染色体时按下列顺序: ① 染色体号数; ② 臂的记号; ③ 区域号数; ④ 在该区内带的号数中间不要加逗号分开。例如: 1 号染色体短臂中央部的带用 1p31 表示, 指 1 号染色体短臂的 3 区 1 带, 另一个带用 1p21 表示, 指 1

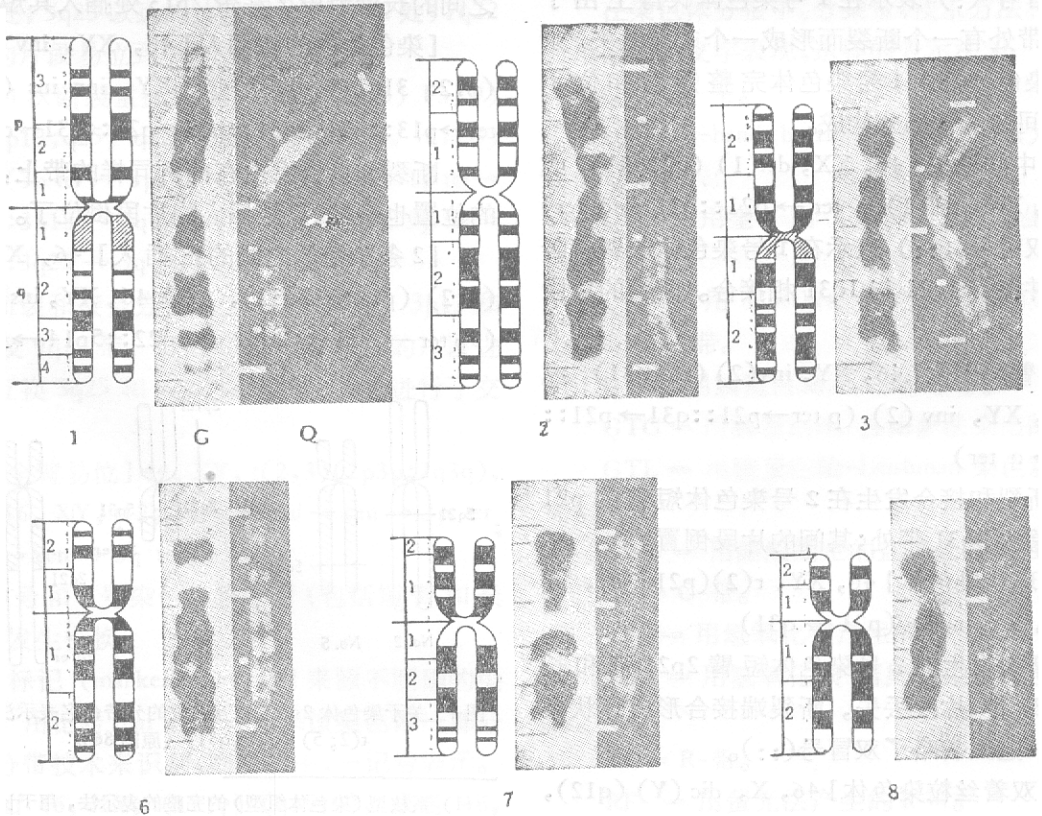


图 3 1、2、3 号染色体的 G-和 Q-带及其相应的标准图型(模式图)(原图 85)

号染色体短臂2区1带。这个步骤简单地说，就是在各个染色体上以某些特别带及着丝粒作为标准，把各染色体的长臂和短臂分为几个区域 (region) 而且从着丝粒向末端方向以 1, 2, 3, …… 号码排列, 另外在各个区域中按不同的带更详细的加上号码。通过把这种号码加在长臂 (q) 或短臂 (p) 上来表示, 可使染色体断裂的部位或结构异常等记载更加简略。这种记载法也是有利于计算机系统的简便方法。如按照带命名规则, 染色体异常的记载将变得简略。

下面的例子是先用简明系统符号表示, 后用详尽系统来记述染色体结构上的改变:

【等臂X染色体】46, X, i(Xq), 或者 46, X, i(X) (q ter → cen → q ter)¹⁾

有 46 条染色体, 女性核型, 其中包括一条正常的 X 染色体和由 X 长臂形成的等臂染色体, 并且由着丝粒分开的完整的长臂。

【末端缺失】46, XX, del(1)(q21), 或者 46, XX, del(1) (p ter → q21:)

冒号 (:) 表示在 1 号染色体长臂上由于 1q21 带处有一个断裂而形成末端缺失, 余下的染色体是由 1 号染色体完整短臂和位于 1q21 间的长臂部分构成。

【中间缺失】46, XX, del(1) (q21q31), 或者 46, XX, del(1)(p ter → q21::q31 → q ter)

双冒号 (::) 表示在 1 号染色体长臂有断裂, 并在带 1q21 与 1q31 相接合。两带的片段丢失。

【臂间倒位】46, XY, inv(2) (p21q31), 或者 46, XY, inv(2) (p ter → p21::q31 → p21::q31 → q ter)

断裂和接合发生在 2 号染色体短臂的 p21 和长臂的 2q31 带处; 其间的片段倒置。

【环状染色体】46, XY, r(2)(p21q31), 或者 46, XY, r(2) (p21 → q31)

断裂发生在 2 号染色体短臂 2p21 带和长臂 2q31 带, 片段丢失, 断裂端接合形成环状染色体。这里省略了双冒号 (::)。

【双着丝粒染色体】46, X, dic(Y) (q12), 或者 46, X, dic(Y) (p ter → q12::q12 → p ter)

断裂和接合发生在姊妹染色体单体 Y q21 带形成一条双着丝粒的 Y 染色体。

【相互易位】46, XY, t(2;5) (q21; q31), 或者 46, XY, t(2;5) (2p ter → 2q21::5q31 → 5q ter; 5p ter → 5q 31::2q21 → 2q ter)

断裂结合发生在 2 号和 5 号染色体长臂的 2q21 和 5q31 带处。段片在 2 条染色体间进行交换。

【罗伯逊氏 (Robertson) 式易位】45, XX, t(13;14) (p11;q11), 或者 45, XX, t(13;14) (13q ter → 13p11::14q11 → 14q ter)

断裂和结合分别发生在 13 号染色体短臂 13p11 带和 14 号染色体长臂 14q11 带。14q11 在带 13q11 处易位。

【染色体内的正插入】46, XY, ins(2) (p13q21q31), 或者 46, XY, ins(2) (p ter → p13::q31 → q21::p13 → q21::q31 → q ter)

断裂和接合发生在 2 号染色体短臂的 2p13 带和长臂的 2q21 及 2q31 带。位于 2q21 和 2q31 之间的长臂节段 2 在带 2p13 处插入其短臂。

【染色体内的倒插入】46, XY, inv ins(2) (p12q 31q21), 或者 46, XY, inv ins(2) (p ter → p13::q21 → q31::p13 → q21::q31 → q ter)

断裂和接合发生在前例同样的带上, 插入的位置也一样, 只是插入的片段倒位了。

【2 条染色体之间的正插入】46, XY, ins(5;2) (p14;q22q32), 或者 46, XY, ins(5;2) (5p ter → 5p14::2q32 → 2q22::5p14 → 5q ter;

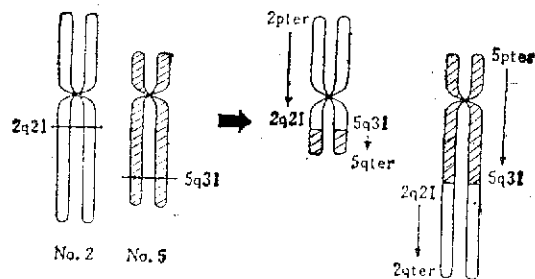


图 4 关于染色体 2 和 5 相互易位的分带命名表示法 1 例。t(2;5) (q21; q31) (原图 86)。

1) 系核型 (染色体组型) 的完整的表示法, 用于计算机编辑。

2p ter → 2q22::2q32 → 2q ter)

断裂和接合分别发生在5号染色体短臂的5p14和2号染色体长臂的2q22及2q32带。2q22和2q32之间的片段在5p14插入5号染色体的短臂。

[2条染色体之间的倒插入] 46, XY, inv ins (5; 2) (p14; q32q22), 或者 46, XY, inv ins (5; 2) (5p ter → 5p14::2q22 → 2q32::5p14 → 5q ter; 2p ter → 2q22::2q32 → 2q ter)

断裂和接合发生在前例相同带上, 插入位置也一样, 只是插入的片段倒位, 即2q22比2q32更远离受体染色体着丝点。

[3条染色体间的易位] 46, XX, t(2; 5; 7) (p21; q23; q22), 或者 46, XX, t(2; 5; 7) (2q ter → 2p21::7q22 → 7q ter; 5p ter → 5q23::2p21 → 2pter; 7p ter → 7q22::5q23 → 5q ter)

断裂和接合分别发生在2号染色体短臂的2p31带, 5号染色体长臂的5q23带和7号染色体长臂7q32带。2p21以远的片段易位到5q23处; 5q23以远的片段易位到7q22处; 7q22以远的片段易位到2p21处。

[4次断裂重排] 46, XX, t(1; 3) (3; 9) (p12; p13; q25; q22), 或者 46, XX, t(1; 3) (3; 9) (3p ter → 3p13::1p12 → 1q ter; 1p ter → 1p12::3p13 → 3q 25::9q22 → 9q ter; 9p ter → 9q22::3q25 → 3q ter)

断裂和接合分别发生在1p12带, 3p13和3q25及9q22带。1p12和3p13以远的片段进行了互换, 3q25和9q22以远的片段也进行了交换。

[全臂易位] 46, XY, t(2, 3) (2p3p; 2q3q), 或者 46, XY, t(2; 3) (2p ter → cen → 3p ter; 2qter → cen → 3q ter)

2号和3号染色体整个臂(包括短臂和长臂)均发生交换。

[标记(marker)染色体] 来源不明确的染色体, 用记号 mar 表示。如果该染色体一部分可用分带技术来识别, 则用? +, - 记号表示。

如 46, XX, t(12; ?) (q15; ?), 或者 46, XX, t(12q+; ?) (q15; ?)

上述记载法中, 用简明系统表示便于文献书写, 用详尽系统符号记述便于计算机运算。

三、关于巴黎会议规则的补遗

一九七五年对巴黎会议制定的规则进行了补充, 其重要部分已经选登 (Birth Defects, Orig. Art. Ser. Suppl., X1-9, 1975)。其基本内容如下:

嵌合体和异源嵌合体 (mosaic and chimera) 分别在核型记号的前面加上 mos 和 chi 的字头。例如: mos 45, X/46, XY; chi 46, XX/46, XY, 此两式的前者为两个细胞系的嵌合体, 1个具有45条染色体, X; 另一个具有46条染色体, XY; 后者为 XX/XY 两个细胞系的异源嵌合体。

对特殊结构变化采用下面的记号:

ter rea: 2个染色体在末端部融合(易位)。

dir dup: 重复在原方向产生。

inv dup: 重复在反方向产生。

在染色体分带中, 分染带、技术方法和染色可用简单的文字表现, 这样的表示法为:

Q- = Q-带。

QF = Q-bands by fluorescence, 用荧光法产生的Q带。

QFQ = 用奎吡因 (quinacrine) 产生的Q带。

QFH = 用Hoechst 荧光法产生的Q带。

G = G带。

GT = 用胰蛋白酶产生的G带。

GTG = 用胰蛋白酶-吉姆萨法染出的带。

GTL = 用胰蛋白酶-Leishman 染色获得的带。

GAG = 用醋酸固定的盐类处理的G带。

C- = C-带。

CB- = 用氢氧化钡产生的C-带。

CBG = 用氢氧化钡-吉姆萨染色产生的C-带。

R- = R-带。

RF- = 用荧光法产生的R带。

RFA = 用荧光吡啶橙产生的R带。

RH- = 经热处理的 R-带。

RHG = 经热处理吉姆萨染色产生的 R-带。

RB- = 用 BudR 产生的 R-带。

RBG = 用 BudR- 吉姆萨染出的 R 带。

RBA = 用 BudR-吡啶橙产生的 R-带。

T- = T-带。

TH- = 经热处理的 T-带。

THG = 用热处理的吉姆萨染色获得的 T 带。

THA = 经热处理吡啶黄染出的 T 带。

其它的记号:

对减数分裂各时期的省略符号进行了规定。在巴黎会议(1971)上是这样规定的:

PI 第一次减数分裂的前期

MI 第一次减数分裂中期

AI 第一次减数分裂后期

MII 第二次减数分裂中期

AII 第二次减数分裂后期

1975 年之后,又增加了下列省略号:

Spm 精原细胞分裂中期

oom 卵母细胞分裂中期

Lep 细线期 (Leptotene Stage)

zyg 偶线期 (zygotene stage)

pac 粗线期 (pachytenic stage)

dip 双线期 (diplotene stage)

dit 浓缩期

dia 终变期 (diaknesis)

xma 交叉 (chiasma) (复数 xia)

例如, MI, 23, xy, (xia = 52): 第一次减数分裂中期, 23个两价染色体(包含 XY), 交叉的总数是 52。

关于动物染色体的命名规则与人类相同, 对包括人类在内的类人猿、猿类及其它 36 种动物都给出了表示记号, 表 4 列举了数例。

对人和类人猿(黑猩猩、大猩猩、猩猩)的染色体作了比较, 显示它们之间存在着一定相

表 4 表示哺乳动物种名的记号

种 名	学 名	记 号
人	<i>Homo sapiens</i>	HSA
黑 猩 猩	<i>Pan troglodytes</i>	PTR
矮 猩 猩	<i>Pan paniscus</i>	PPA
大 猩 猩	<i>Gorilla gorilla</i>	GGC
平原大猩猩	<i>Gorilla gorilla gorilla</i>	GGG
高山大猩猩	<i>Gorilla gorilla berengei</i>	GGB
猩 猩	<i>Pongo pygmaeus</i>	PPY
长 臂 猿	<i>Hylobates lar</i>	HLA
猕 猴	<i>Macaca mulatta</i>	MML
黑长尾猴	<i>Cercopithecus aethiops</i>	CAF
红面蛛猴	<i>Ateles paniscus</i>	APA
中国仓鼠	<i>Cricetulus griseus</i>	CGR
金黄地鼠	<i>Mesocricetus curatus</i>	MAU
小 家 鼠	<i>Mus musculus</i>	MMU
烟 鼠	<i>Mus poschiavinus</i>	MPO
亚洲小鼠	<i>Mus molossinus</i>	MMO
欧洲田鼠	<i>Microtus agrestis</i>	MAG
大 鼠	<i>Rattus rattus</i>	RRA
沟 鼠	<i>Rattus norvegicus</i>	RNO
豚 鼠	<i>Cavia cobaya</i>	CCO
兔 子	<i>Oryctolagus cuniculus</i>	OCU
赤 鹿	<i>Muntiacus muntjack</i>	MMN
鹿	<i>Muntiacus reevesi</i>	MRE
牛	<i>Bos taurus</i>	BTA
马	<i>Equus caballus</i>	ECA
驴	<i>Equus asinus</i>	EAS
狮 子	<i>Panthera leo</i>	PLE
虎	<i>Panthera tigris</i>	PTG
猎 豹	<i>Acinonyx jubatus</i>	AJU
猫	<i>Felis catus</i>	FCA
单 色 豹	<i>Felis concolor</i>	FCO
狗	<i>Canis familiaris</i>	CFA

似性, 并制成模式图进行描述。例如, 猩猩的 7号染色体和人的 10号染色体相同, 被记载为: PPY7 (HSA 10)。又如猩猩的3号染色体与人的 4号染色体, 后者在短臂 q15, 长臂 p21 的部位包括着丝点在内都产生了逆位, 记载为 PPY3 [HSA inv (4) (p15 q21)]。

关于带的新规则, 是在斯德哥尔摩国际命名规则会议上做的 (ISCN 1978)。

(李俊风、李玉环摘译。原文为牧野佐二郎著《染色体——人类の細胞遺伝》p. 145-154)