

## 染色体異常とは

一般的な人の染色体（46,XY（男性）、46,XX（女性））と比較して、染色体の「数」や「構造」に違いがみられることです。

### 数の異常

46本の染色体数に過不足が生じることです。人の染色体には、常染色体（1～22番）は2本で1組（ダイソミー）、性染色体はXYとXXがあります。

染色体数が1本多くなり、3本で1組をトリソミーといいます。

例えば、13番染色体が3本では、13番染色体トリソミーといいます。

染色体数が1本少なくなり、1本で1組をモノソミーといいます。

例えば、1番染色体が1本では、1番染色体モノソミーといいます。

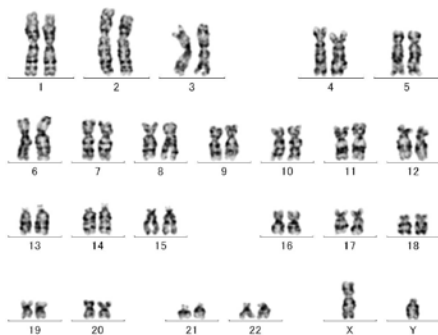
4本で1組をテトラソミー、5本で1組をペンタソミーといいます。

また、すべての染色体数が過剰になることがあり、

染色体数が69本を3倍体、92本を4倍体といいます。

### 構造異常

染色体のつくりに変化が生じることです。



### 46,XY

上記の写真のようにギムザ染色という方法で色をつけると各染色体に特有の縞々模様がみられます。

このような縞々模様や大きさにより常染色体には1～22までの番号、性染色体にはX、Yのアルファベットが決められています。

一般的な人の染色体と比較することで、染色体のつくりの変化（欠失、重複、転座など）を検出します。

欠失：染色体の一部が失われた状態。

重複：染色体の一部が増えた状態。

転座：染色体の一部が切断し、別の染色体と結合した状態。