

## 唾腺染色体の観察【上級編】 染色体変異の観察

筑波大学生物学類 進化遺伝学実験  
2017年11月24日  
© 新井健太 初版 2014年9月14日  
第五版 2017年11月23日

### 導入

染色体変異とは、染色体に欠失、重複、転移、逆位が起こることです。これらの突然変異は、唾腺染色体上のバンドの順番に変化をもたらすので、その情報をもとに発見することができます。しかし、バンドの特徴や順番を同定するには熟練を要します。そこで本実習では、欠失と逆位が唾腺染色体上にループ構造を作ることを利用して、これらの発見と観察を行います。ここで、ループ構造ができるしくみを解説しておきます。

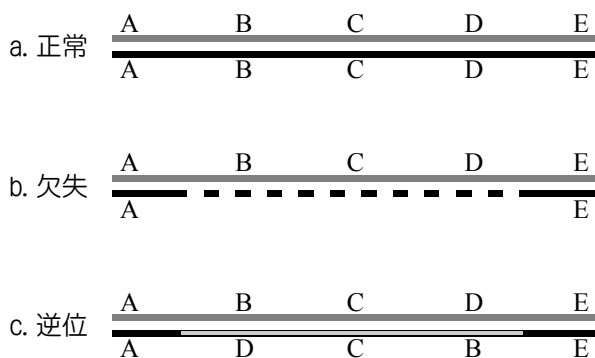


図1 染色体構造変異の概念図

二本一對の線は相同染色体の模式図。ABCDEのアルファベットは染色体領域の順番を表す。a. 正常な相同染色体。b. 一方の相同染色体で、BCD領域が失われている。c. 一方の相同染色体で、BCD領域が逆位となり、DCBへと変化している。

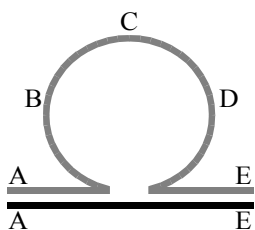


図2 正常染色体と欠失染色体の対合  
灰色は正常染色体で、すべての領域ABCDEをもつ。黒色で示した欠失染色体はBCD領域が無く、AEのみとなっている。

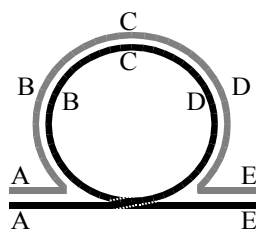


図3 正常染色体と逆位染色体の対合  
黒色で示した逆位染色体はBCD領域が逆転して、ADCBEの順になっている。図中ではDBCの順に左回りで対合し、ループ構造をなしている。

欠失(Deficiency, 記号は *Df*)は染色体の一部が失われたものです(図1b)。遺伝子がなくなっているので、基本的に劣性致死となります。相同染色体は、相同な部分同士が対合していきます。よって、欠失のある染色体(*Df*)と正常な野生型染色体(+)のヘテロ接合(*Df/+*)では、+のほうが多く余ってしまいます(図2)。この余った部分が、唾腺染色体のループ構造として観察されるのです。

逆位(Inversion, 記号は *In*)は染色体の一部が逆転したものです(図1c)。*In/+*において相同な部分同士がむりやり対合して図3のようになり、ループ構造として観察されるのです。

本日の目的は、押しつぶし法(【初級編】を参照)の復習と、染色体変異の観察及びスケッチ作成です。実験1と実験2をはじめる前に、それぞれどのようなループ構造が観察できるのか、模式図を描いて確認しましょう。

### 実験1 ループの観察

キイロショウジョウバエ(*Drosophila melanogaster*)の三齢幼虫を用い、唾腺染色体を観察します。本日の観察に用いるのは、*In(2L)Cy/Df(2L)dp-79b* という遺伝子型をもつ系統の幼虫です。

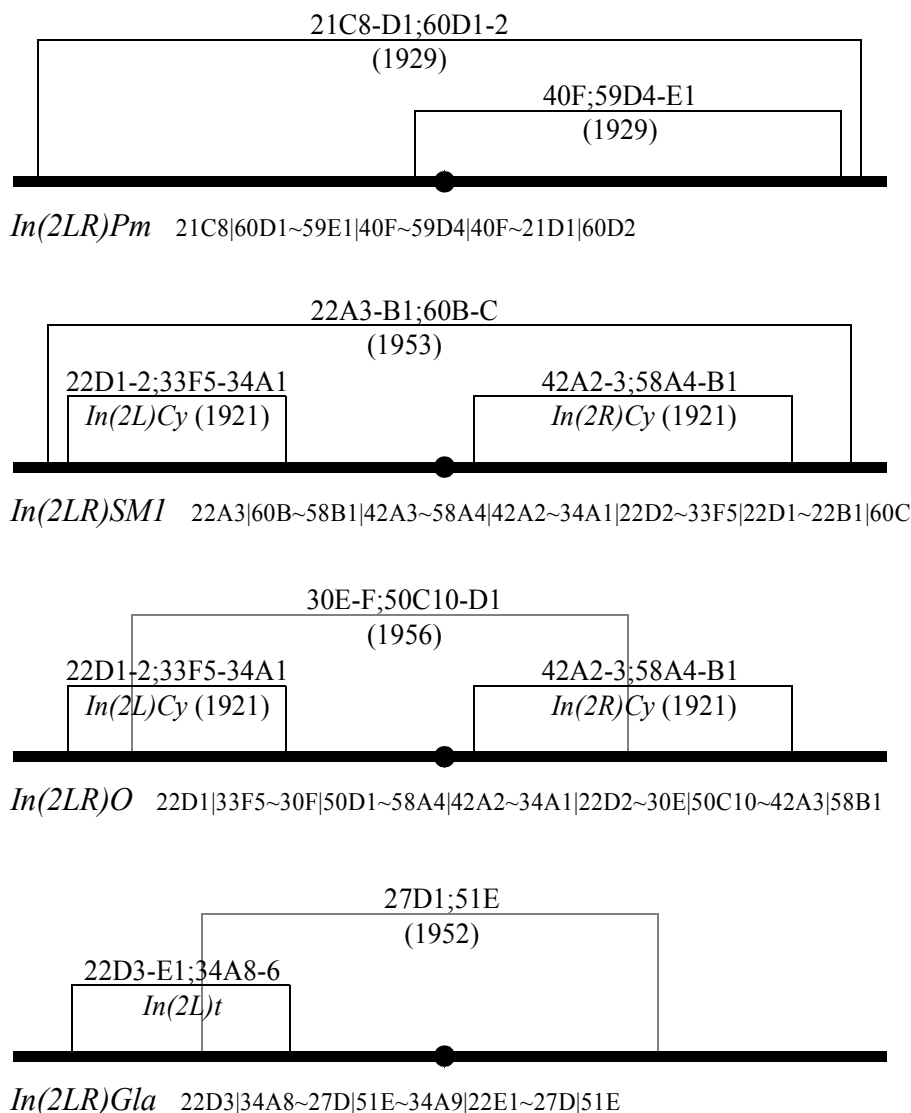
まずは、*In(2L)Cy* について解説します。*In* が逆位(Inversion)であることを示し、(2L)はこの逆位が第二染色体の左腕にあることを示します。*Cy* はこの逆位の愛称で、この逆位が *Curly* という曲翅変異をもつ系統から発見されたことにちなんで命名されたようです。逆位がある領域は、22D;34A と表記されます\*。これは染色体地図の22Dから34Aにかけての領域が逆転していることを表します。

つぎに、*Df(2L)dp-79b* について解説します。*Df* は欠失(Deficiency)であることを示します。*dp-79b* はこの欠失の愛称で、*dumpy* という遺伝子(位置は25A)の近くが欠失しています。欠失がある領域は、22A;22E と表記されます\*\*。これは染色体地図の22Aから22Eにかけての領域が失われていることを表します。

(\*正確には 22D1-2;33F5-34A1 または 22D1-D2;33F5-34A1。22D1-2 は 22D にある 1~2 番目のバンドを意味します。\*\*も同様に、22A2-3;22D5-E1 です。)

## 実験2 雑種の唾腺染色体

キイロショウジョウバエの近縁種にオナジショウジョウバエ (*Drosophila simulans*) がいます。この二種を小瓶に閉じ込めて飼育すると、まれに雑種を得ることができます。雑種の唾腺染色体を観察すると、染色体の末端が二股に分かれることが知られています。しかし、雑種をつくるのはたいへんです。うれしいことに、キイロショウジョウバエの第二染色体の左端だけがオナジショウジョウバエのものに置き換わった染色体(記号は Introgression の意味で *Int(2L)D*) が作出されています(K. Sawamura, A. W. Davis and C. I. Wu. 2000. PNAS 97: 2652-2655)。この染色体を使えば、第二染色体の左端だけが雑種状態になり、お手軽に二股を観察できます。よく利用される系統として、*Int(2L)D+S/In(2LR)O* があります。この系統の唾腺染色体を観察すれば、二股と逆位の両方が観察できます。なぜ、雑種で染色体が対合しない領域があるのでしょうか。生物進化の視点から考えてみましょう。



## 付録 第二染色体の複合逆位

逆位の内部で一回の乗換え(crossing over)が起きますと、大きな欠失や重複が生じます。これらは有害なため、組換え体は羽化してきません。こうして、結果的に組換え(recombination)が抑制されます。一本の染色体上にたくさんの逆位が乗っているものを、複合逆位といいます。染色体の全長にわたって複数の逆位が存在し、組換えをほとんど抑制できる染色体をバランサー染色体といいます。下図では、第二染色体の代表的なバランサー染色体の構造を図示しました。黒棒が染色体、黒丸が動原体、細線は逆位領域を示します。黒棒の下には複合逆位名と、その配列(new order)を記してあります。それぞれの逆位には、細胞学的地図上の位置を記しました。第二染色体の細胞学的地図は、21-60までの領域に等分され(左腕が21-40, 右腕が41-60)、それぞれの領域は特徴的なバンドを目印にしてA-Fの副領域に分けられています。例えば、21C8ならば21領域のC副領域内にある8番目のバンドを指します。年号はその逆位が生じたとみなせる西暦で、Q. Araye and K. Sawamura. 2013. Fly 7: 184-186の方式に則った、発見年もしくは初出典年です。ただし、*In(2L)t*は野外由来のため無明記です。*In(2L)Cy*と*In(2R)Cy*についても、発見の経緯に鑑みれば人為突然変異ではなく、L. E. Mettler, R. A. Voelker, and T. Mukai. 1977. Genetics 87: 169-176の観察は野外由来の可能性を示しています。

バランサー染色体は基本的に優性可視突然変異を目印としてもち、ホモ接合で致死です。バランサー染色体の登場は、劣性致死変異・劣性不妊変異の系統化や、組換えを無視した交配実験を可能としました。このような性質により、キイロショウジョウバエの遺伝学発展に重大な貢献を果たしてきたのです。それぞれのバランサー染色体が、正常な染色体(標準配列染色体)とヘテロ接合になったとき、どのようなループ構造になるのか模式的に描画し、実際の唾腺染色体と照合してみよう。