

受精卵 × 染色体

このマウスは毛質に  
関してヘテロ接合体

柔毛

剛毛

しかし、剛毛と柔毛が部分的に  
発現している。何故？

# 理由を考えて下さい

この♀マウスはX染色体上のTa遺伝子に、剛毛(黒)を生ずる対立遺伝子(優性)と柔毛(白)を生ずる対立遺伝子(劣性)をもちます。

これらが常染色体上の遺伝子ならば、優性の法則によつてマウスは剛毛となります。

X染色体上にあると、何故剛毛と柔毛の斑となるのだろう。

# ×染色体不活性化とその証拠

(1) 細胞学的証拠

クロマチン

(2) 細胞遺伝学的証拠

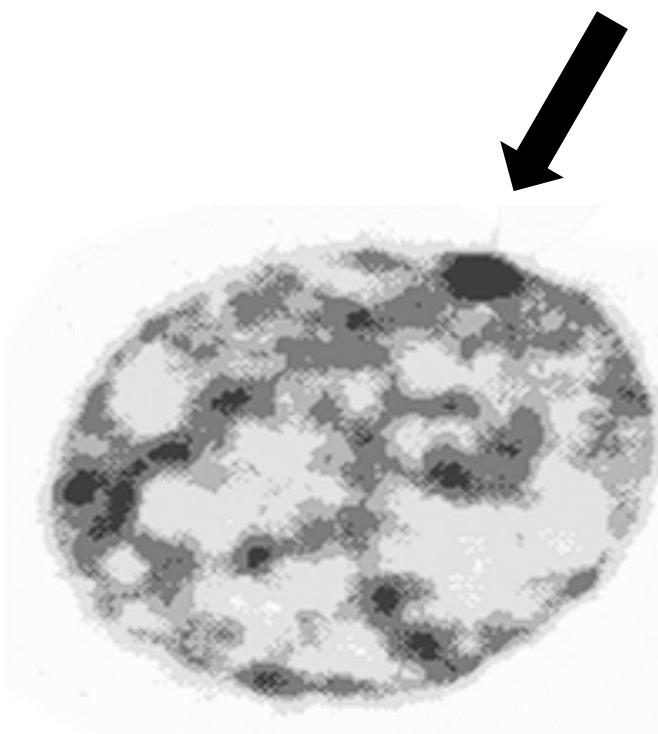
後期複製×

(3) 生化学的証拠

ラバの酵素

# ×染色体不活性化 (1)

## — 細胞学的現象 : ×クロマチン —

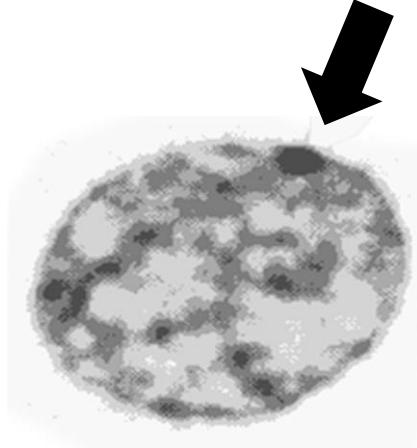


×クロマチン

核型	×クロマチンの数
46, XY	0
46, XX	1
47, XXXY	1
47, XXXX	2
48, XYY	1
48, XXXX	3

$$n = X - 1$$

# ×クロマチン



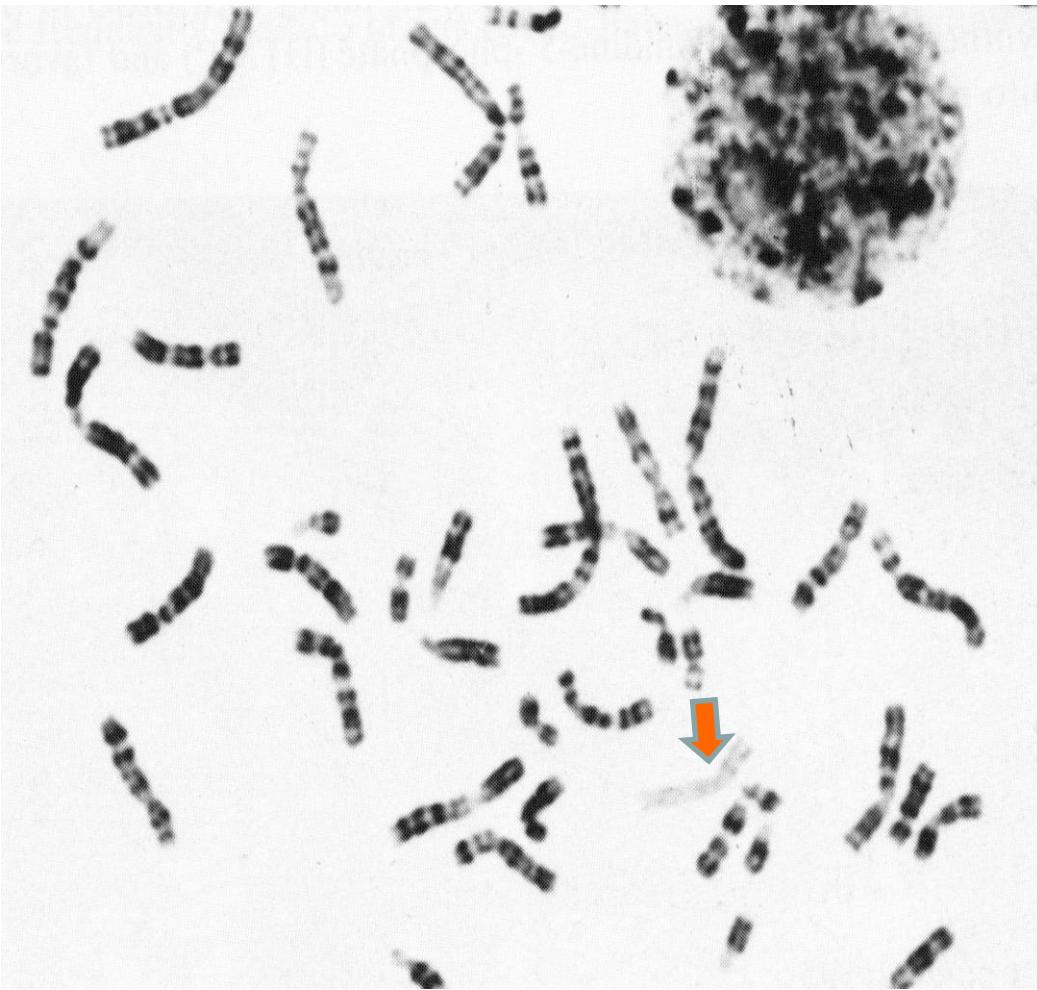
矢印で示すような大きさの濃染部位は、雌の細胞に観察されるが雄の細胞では観察されない。これを×クロマチンという。

そこで、X染色体に数的異常のある患者の細胞を用いて×クロマチンの数をしらべたところ、細胞あたりに観察される×クロマチンの数の最大( $n$ )はX染色体の数(X)から1を引いた数となることがわかった。

この現象は、X染色体の数にかかわらず細胞内で活性をもつX染色体は1本であると解釈された。

# ×染色体の不活性化 (2)

## — 細胞遺伝学的現象：後期複製× —

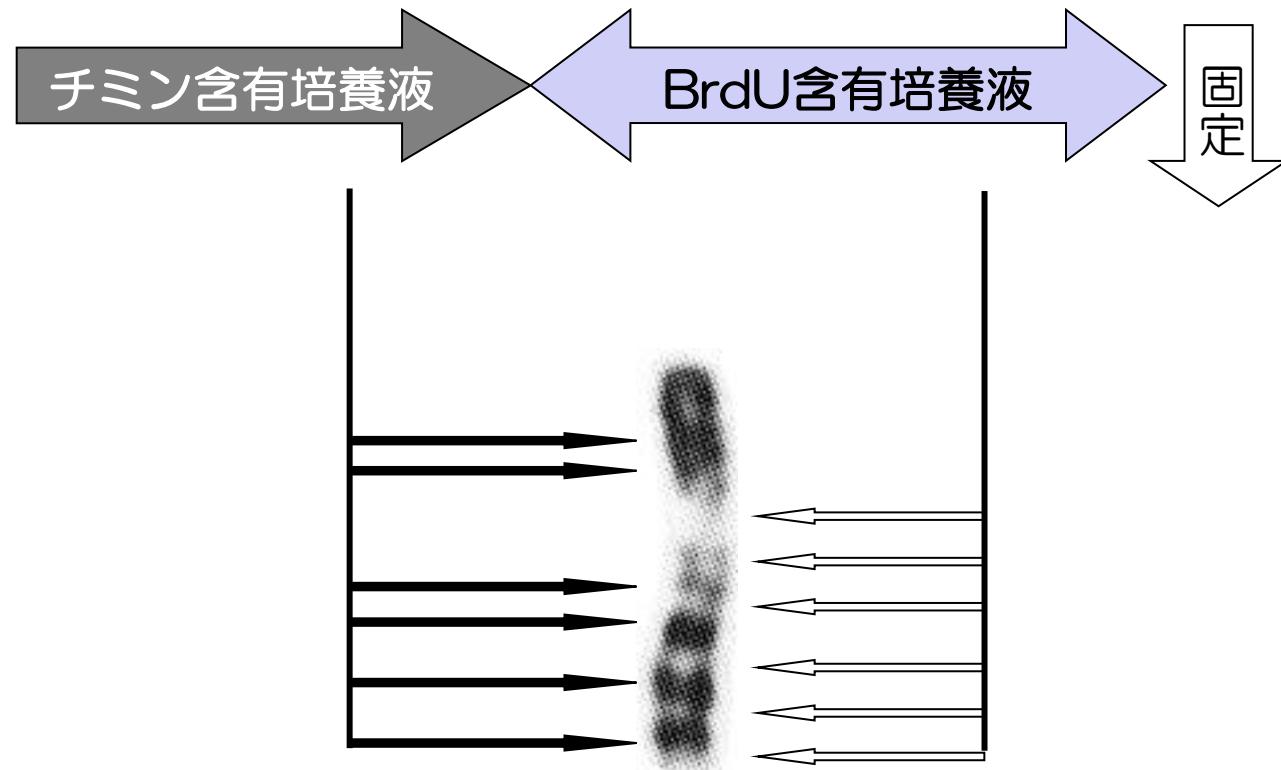


核型	後期複製×の数
46, XY	0
46, XX	1
47, XXXY	1
47, XXX	2
48, XYY	1
48, XXXX	3

$$n = X - 1$$

# 後期複製部位の検出法

細胞周期 (時間)	G1	S	G2	M
		8~10	2~4	



# 後期複製X

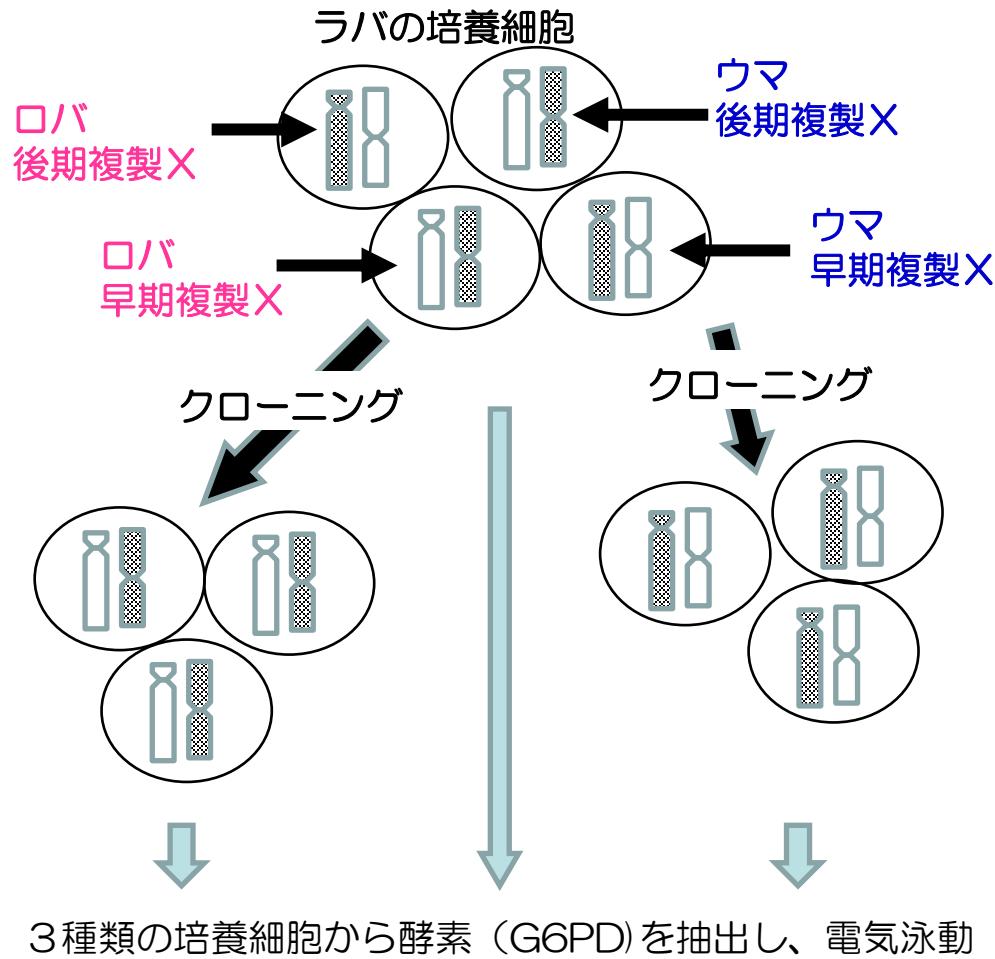
細胞のDNA合成は細胞周期の特定の時期に行われる。この時期をS期といい、培養リンパ球ではおよそ8~10時間である。

染色体のDNAはS期を通して均等に複製されるのではなく、S期の早い時期に複製される部分と遅い時期に複製される部分がある。遺伝子が発現されていない部位は遅く複製されると考えられている。早期複製部位と後期複製部位は、プロモデオキシウリジンを用いて培養した細胞に特殊な染色をすることにより検出できる。

雄のX染色体は早く複製される部分と遅く複製される部分があり、G分染像の濃淡が逆になった分染像を示す。雌の細胞では、雄と同じ分染像を示すX染色体と全体が薄く染色されるX染色体とが観察される。全体が薄く染色されるX染色体を後期複製Xとよぶ。後期複製Xの数（n）とX染色体の数（X）との関係は、 $n=X-1$ となる。

# ×染色体不活性化 (3)

## — 酵素の物理化学的性質 —



ラバ (牝口バ×牡ウマ) の細胞での×染色体不活性化と酵素活性。

ウマと口バの×染色体は形態が違うので区別ができる。牝ラバの皮膚を培養して、一つのシャーレに1細胞ずつ播いて増殖させ、×染色体の後期複製像と、×染色体上の酵素G 6 P Dの型をしらべた。後期複製する×染色体が口バのシャーレではウマのG 6 P Dが産生されており、後期複製する×染色体がウマのシャーレでは口バのG 6 P Dが産生されていた。

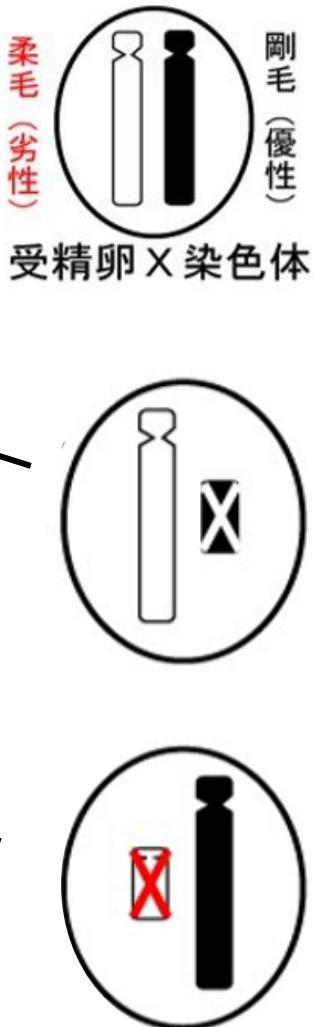
酵素  
G6PD

—

==

—

# ×染色体不活性化



## ライオンの仮説

この♀マウスはX染色体上のTa遺伝子に、剛毛を生ずる対立遺伝子（優性）と柔毛を生ずる対立遺伝子（劣性）をもつ。これらが常染色体上の遺伝子ならばマウスは剛毛となるが、X染色体上にあるので、剛毛と柔毛の斑となる。

この現象は、♀の細胞では、2本のX染色体のうちの1本は発生の初期に不活性化されるため、どの細胞でも、どちらか1つの対立遺伝子しか働いていないためであるとライオン博士は考えた。

遺伝子X1

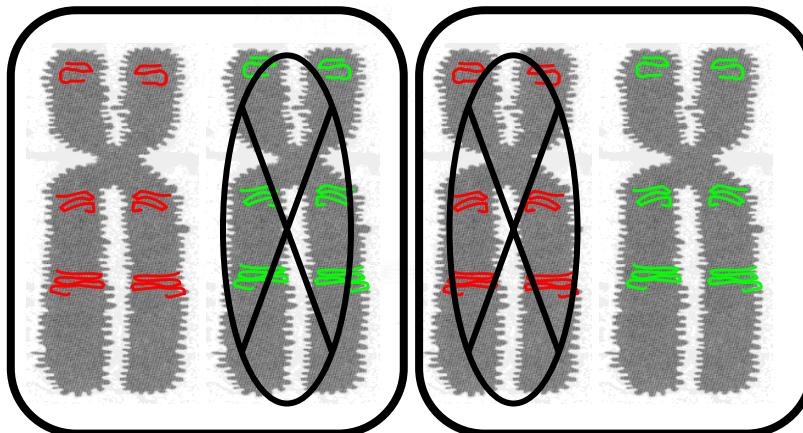
アレル A

遺伝子X2

アレル b

遺伝子X3

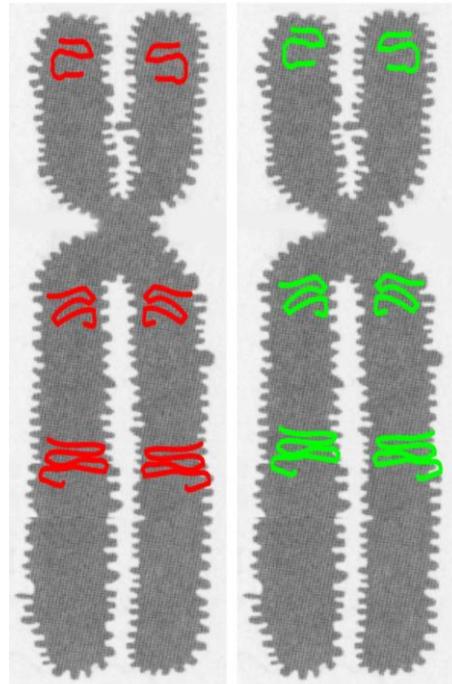
アレル C



細胞 左

細胞 右

遺伝子X1



遺伝子X2

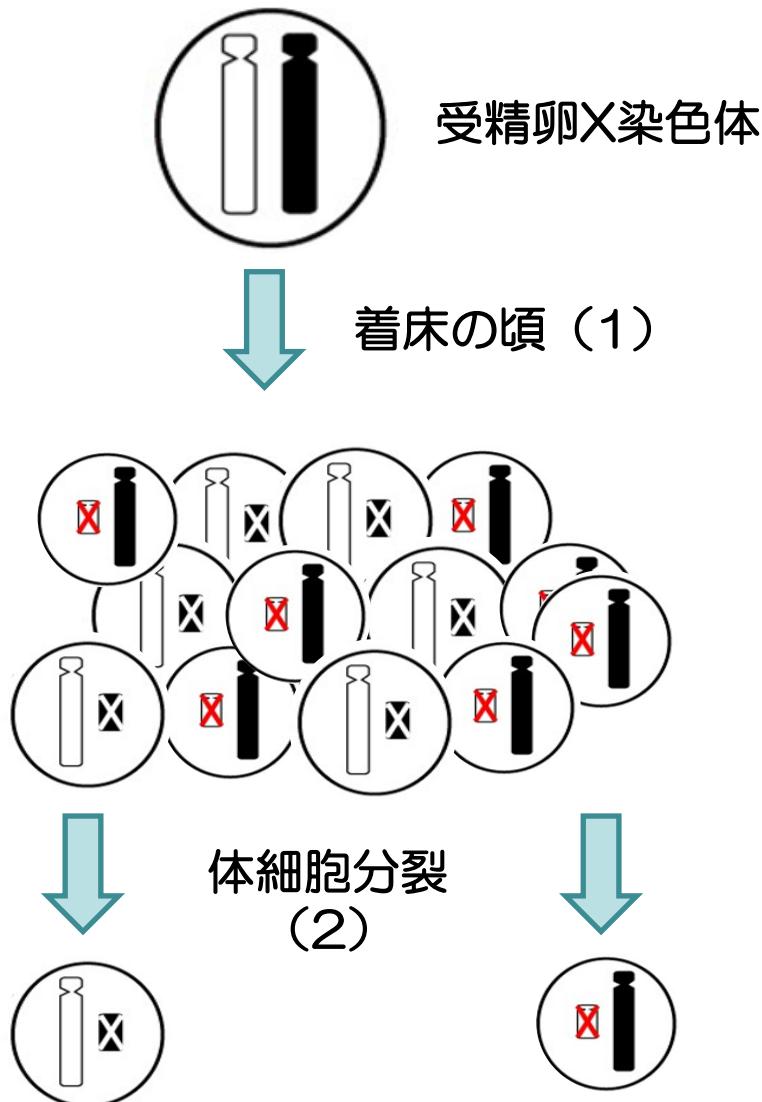
遺伝子X3

	発現している対立遺伝子	
遺伝子	細胞左	細胞右
遺伝子 X1	A	a
遺伝子 X2	b	B
遺伝子 X3	C	c

細胞Aと細胞Bは、対立遺伝子の組み合わせは同じだが、発現している対立遺伝子が異なるので、細胞の性質は異なる。

×染色体不活性化

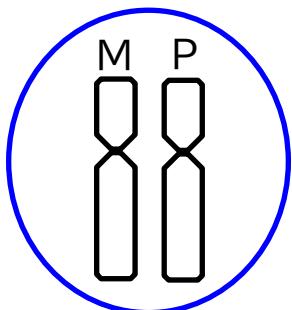
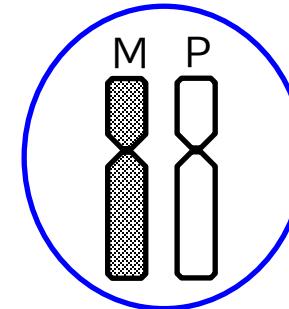
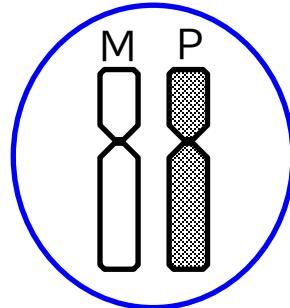
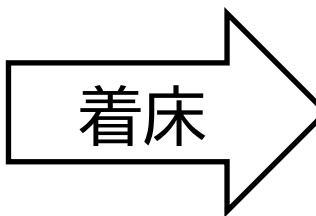
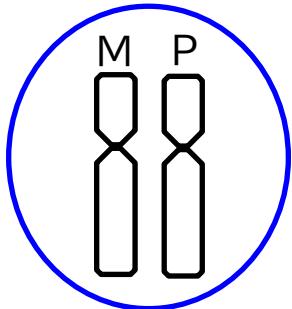
# ×染色体不活性化 – まとめ



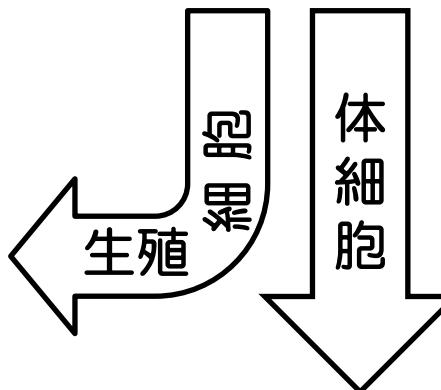
- (1) 受精卵の染色体構成がXXの場合、受精卵が着床する頃に、胎児となるすべての細胞で、どちらか一方のX染色体が不活性化する。不活性化の確率は、父由来：母由来 = 1 : 1 である。不活性化したX染色体は、異常凝縮し後期複製をする。
- (2) この不活性化が起こった細胞は、以後の細胞分裂を通して、同じX染色体が不活性化を続ける。
- (3) 一卵性双生児でも、不活性化されたX染色体の分布は異なり、個性の違いの要因の一となっている。

# X染色体不活性化サイクル

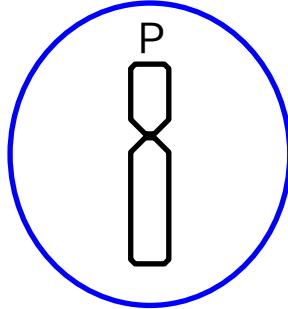
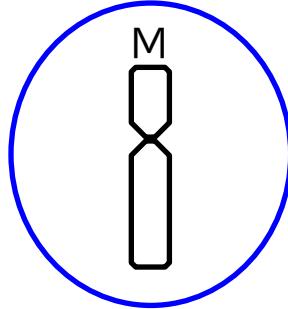
受精卵



再活性化



減数分裂 卵子



活性X

M:母由来

P:父由来

不活性X

