



# 人类细胞分子遗传学的国际命名系统 (ISCN2016)

## 染色体核型分析常用符号与术语缩写

t	易位 (9.2.17)
tas	端粒联合 (9.2.16)
tel	端粒
ter	末端(染色体末端)或端粒 (4.3.2.1)
tr	三射体 (10.1.1)
trc	三着丝粒染色体 (9.2.18)
trip	三倍复制 (9.2.19)
—(单下划线)	单条下划线 用于区别同源染色体 (4.1,9.2.3, 9.2.17.1)

## 染色体核型分析常用符号与术语缩写

i	等臂染色体 (9.2.11)
idem	表示亚克隆中的干系核型 (11.1.4)
ider	等臂衍生染色体 (9.2.3)
idic	等臂双着丝粒染色体 (9.2.4,9.2.11)
inc	不完整核型 (5.4)
inh	遗传性的 (4.1)
ins	插入 (9.2.9,16.3.4)
inv	倒位 (9.2.10,16.2,16.3.5)
ish	原位杂交; 当不带前置词时仅仅适用于处于细胞分裂中期或早中期的染色体 (13.2)

由于历史原因，术语费城染色体（Philadelphia chromosome）还保留着，用于描述由  $t(9;22)(q34;q11.2)$  易位而产生的 22 号衍生染色体，简写为 Ph（正式写为  $Ph^1$ ），该简写可用于文字中的描述，但不能用于核型的描述，用于核型的描述时应使用  $der(22)t(9;22)(q34;q11.2)$ ，该易位产生的 9 号衍生染色体应描述为  $der(9)t(9;22)(q34;q11.2)$ 。

描述由两条以上的染色体发生一次以上的重排产生的衍生染色体，先在 der 后的括号中写下染色体的编号，然后再在括号后按照衍生染色体断臂末端到长臂末端依次列出所有畸变，中间不用逗号隔开。

标记染色体 (marker chromosome mar) 是不能通过细胞遗传学常规显带方法分辨的结构畸变的染色体。文献中有很多术语描述标记染色体, 包括“多余标记染色体 (supernumerary marker chromosomes, SMC)”、“额外结构异常染色体 (extra structurally abnormal chromosomes, ESAC)”、“多余环状染色体 (supernumerary ring chromosomes, SRC)”和“附加染色体 (accessory chromosomes, AC)”等, 综述见文献[7]。只要该染色体上有可以辨认的部分, 就应视作衍生染色体(der), 并按照衍生染色体的命名规则描述 (见 9.2.3)。在核型中 mar 放置的位置见第 6 节章。核型描述中, mar 前必须写上“+”号。标记染色体的形状或大小不得使用诸如, min mar, A-size mar, acro mar 等词语描述, 如果这些信息很重要, 可以用文字辅助说明。



在显微镜下，荧光原位杂交技术（fluorescent in situ hybridization, FISH）使用的荧光素可在单个染色体片段或DNA/染色质纤维上显示出不同探针的结合位点及其相对位置。此外，使用混合探针和抑制性杂交技术（suppressive hybridization）可使得整个染色体或者染色体片段被特异性“涂染（painted）”和识别。Liet er 等对 FISH 显带的方法做了总结。这些发展使细胞遗传学家能够检测细胞间期核内特殊的 DNA 序列并且观察其分布情况。将 FISH 技术应用于游离线状的染色质纤维或裸露的 DNA 纤维上，可将间期细胞染色质图谱的分辨率提高到 $\leq 1\text{kb}$ 。

FISH 技术使得细胞遗传学家能够更好的识别染色体的区带，将基因位点与染色区带相联系，鉴定标准显带技术无法发现的隐蔽的染色体畸变，分析和描述复杂的染色体重排。如果通过 FISH 技术确认看似正常的核型发生异常或提示异常核型的更多信息，则应对该核型重新描述，加入这些新信息。但如果 FISH 观察到的异常非常隐蔽，通过常规显带无法看出，则这些异常不应写入常规显带的核型中。

## 前期/中期原位杂交 (ish)

如果在 FISH 检测同时也做了标准的细胞遗传学核型分析，则在核型分析结果之后写上一个句点“.”，再写上缩写“ish”，其后空一格，再写出原位杂交结果。如果未做核型分析，则仅给出原位杂交的结果。杂交位点（用大写字母而不用斜体字描述）用逗号隔开，紧接着列出位点的具体状态。

结构性畸变染色体杂交结果的描述方式是首先列出符号“ish”，其后空一格再写上结构重排的符号（不管是由常规核型技术和原位杂交技术共同得到或仅用原位杂交技术得到的结果），然后分别在不同的括号中写入染色体号编号、断裂点以及探针检测的位点。存在 (+) 缺失 (-) 与探针名称一起在一个括号内表示。如果异常染色体上的探针信号有多个，则用多个 (+) 表示。

正常染色体的杂交结果的描述方式是首先列出符号“ish”，其后空一格，写上检测位点所在的染色体编号、区、带、或亚带的符号（不用括号），再在后面的括号中写入检测位点，乘号 (×)，和观察到的信号的数目。



## 间期/细胞核原位杂交 (nuc ish)

间期细胞原位杂交 (interphase ish) 结果用 nuc ish 表示, 应包括信号的数目及其相对位置等关键信息。《ISCN(1995)》在间期 FISH 结果描述中加入了染色体条带的信息, 研究人员或实验室主任可以自行决定是否应用该繁式体系。当前使用的简式体系中不涉及探针在染色体区带上定位的信息, 适用于描述没有染色体条带信息的间期核杂交结果, 因此推荐使用简式体系, 尤其是在描述信号扩增的结果时。如果用探针组检测某个位点, 在命名时可以简单描述, 在报告中再详细描述, 或直接列出所有探针, 其间以斜线分开。



## 信号数目

信号数目的描述，在简写“nuc ish”之后的括号中写上探针检测的位点、一个乘号“×”以及见到的信号数。如果使用繁式体系，在“ish”后接一个空格，然后列出区带。

使用两个以上探针杂交时，在一个括号中依次写入探针并用逗号分开，如果所有探针的信号数相同，则在括号后面写一个乘号“×”，再写上见到的信号数；如果探针的信号数不尽相同，则在括号内紧接该探针写一个乘号“×”，再写上见到的信号数。如果在一条染色体上使用多个探针，则探针按照 pter-qter 的顺序列出，并用逗号隔开。如果探针位于两条不同染色体上，结果可在一行中描述，用逗号隔开，并按性染色体及 1-22 常染色体的顺序排列。对于癌细胞，计数的细胞数列于方括号内。

nuc ish (D21S65 $\times$ 3)

nuc ish 21q22(D21S65 $\times$ 3)

D21S65 位点的三个拷贝。

nuc ish (DXZ1 $\times$ 3)

DXZ1 位点的三个拷贝。

nuc ish (MYCN $\times$ 12 $\sim$ >50)[200]

200 个细胞中发现 12 个到 50 多个不等的 MYCN 拷贝。

nuc ish (MYCN amp)[200]

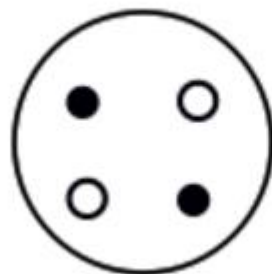
MYCN 拷贝数过多无法计数。

nuc ish (D17Z1,ERBB2) $\times$ 2 [100]

在 100 个细胞中发现 2 拷贝 ERBB2 (HER-2) 和 2 拷贝的 D17Z1(位于 17 号染色体)。

如果检测分布在两条染色体上的两个位点，正常情况下他们在空间是分离的，示意如下：

nuc ish (ABL1,BCR)×2[400]



●=ABL1 探针 ○=BCR 探针

但是，如果由于 t(9;22) 易位而导致他们在同一染色体上信号相邻 (juxtaposed)，则可在第一个括号中写上信号的数目，再在随后的括号中描述信号之间的关系。

nuc ish (ABL1×2),(BCR×2),( ABL1 con BCR×1)[400]



●=ABL1 探针 ○=BCR 探针

单融合探针

nuc ish (ABL1 , BCR)×2 ( ABL1 con BCR×1)[400]

间期 FISH 在一条染色体上检测到单个 ABL1/BCR 融合位点。



如果用双融合探针发现它们在两条染色体上都发生信号相邻, 则结果可表示如下:

nuc ish (ABL1,BCR)×3( ABL1 con BCR×2)[400]



●=ABL1 探针    ○=BCR 探针

如果发生了特殊的重排, 导致一个 BCR 位点探针和两个 ABL1 位点探针的相邻, 结果可表示为

nuc ish (ABL1,BCR)×3(ABL1 con BCR×1)(ABL1 con BCR con ABL1×1)[400]



●=ABL1 探针    ○=BCR 探针

其他采用双融合探针进行杂交可能产生的结果描述如下：

nuc ish (ABL1,BCR)×2(ABL1 con BCR×1)[400]

一条衍生染色体，缺失 ABL1/BCR 融合位点。

nuc ish (ABL1×2), (BCR×3), (ABL1 con BCR×1)[400]

在一条衍生染色体，缺失 ABL1 融合位点。

nuc ish (ABL1,BCR)×4(ABL1 con BCR×3)[198]

一条衍生染色体，增加了一个 ABL1/BCR 融合位点。