



人类染色体命 题国际标准化

云南人民出版社

责任编辑：陆秀华
封面设计：孟嘉福

人类染色体命名国际标准化

吴醒夫 陈宜峰 徐芸 编译

云南人民出版社出版 (昆明市书林街100号)
云南新华印刷厂印装 云南省新华书店发行

开本：787×1092 1/32 印张：8.625 字数：196,000
1983年7月第一版 1983年7月第一次印刷
印数：1—4,300

统一书号：13116·79 定价：1.35元

内 容 简 介

本书包括自1960至1981年有关人类染色体命名标准的六次国际会议的资料，文图并列。另外，书末还附有“人类染色体技术”一章。

本书可供人类遗传学、医学遗传学、优生学和环境卫生学等科研工作者以及有关大专院校师生参考。

前 言

随着染色体技术的不断发展，人类染色体的研究已经取得了巨大的成就。尤其从七十年代以来，由于各种染色体分带技术的出现，更为人类细胞遗传学的研究及其应用开创了一个新的时代。

回顾人类细胞遗传学发展的历史，关于人类染色体的命名和形态描述，迄今已开过六次国际会议，即丹佛（1960）、伦敦（1963）、芝加哥（1966）、巴黎（1971）、斯德哥尔摩（1978）和巴黎（1980）会议。前三次会议主要是确定了人类有丝分裂染色体的标准命名和初步制定了一整套统一的标准体制。而巴黎会议（1971）和斯德哥尔摩会议（1978）则在前几次会议的基础上进一步对人类无带染色体以及分带染色体的区和带的鉴定总结提出了一个更为完善的标准体制供大家使用。最近的巴黎会议（1980）又在 B. Dutrillaux 博士的主持下，经过多次协商讨论取得了描述人类染色体高分辨带型的一致意见。通过这些会议，逐步完善了人类细胞遗传学的标准化，大大地促进了人类细胞遗传学的研究和学术交流。

近年来，我国人类细胞遗传学以及与此有关的一些研究领域，如优生学、医学遗传学、肿瘤遗传学、放射医学、环境卫生学、计划生育以及胎儿性别产前诊断等也有迅速的发展。为了适应其研究和资料交流的需要，我们特将上述六次国际会议的报告，翻译并汇编成册，供学者参考。

另外，为了避免重复，在编译报告时，我们把互相重复的图表或例证，加以适当删节，并予以注明。

最后，由于考虑到近十余年来染色体新技术、新方法的不断涌现，国内开展人类细胞遗传学研究的需要，又编写了“人类染色体技术”作为附录列出。

由于编译者水平有限，错误之处在所难免，欢迎批评指正。

编译者

1982.4

目 录

I. 丹佛报告 (1960):	(1)
人类有丝分裂染色体命名法标准体制草案	
II. 伦敦报告 (1963):	(15)
关于正常人类核型的伦敦会议	
III. 芝加哥会议 (1966):	(25)
人类细胞遗传学标准化	
IV. 巴黎会议 (1971):	(47)
人类细胞遗传学标准化	
V. 人类细胞遗传学命名法的国际体制.....	(107)
ISCN (1978)	
VI. 人类细胞遗传学命名法的国际体制——高分辨	
染色体带.....	(201)
ISCN (1981)	
附录: 人类染色体技术.....	编译者(231)
一、引言.....	(234)
二、实验条件准备.....	(235)
三、外周血白细胞培养.....	(242)
四、皮肤细胞培养.....	(246)
五、羊水细胞培养.....	(249)
六、骨髓细胞染色体标本制作法.....	(252)

七、肿瘤细胞染色体标本的直接制作法.....	(253)
八、睪丸生殖细胞染色体标本制作法.....	(254)
九、毛根细胞染色体标本制作法.....	(255)
十、染色体分带技术.....	(255)
十一、染色体分析方法.....	(265)

I. 丹佛报告 (1960):

**人类有丝分裂染色体
命名法标准体制草案**

人类有丝分裂染色体 命名法标准体制草案

下面的文件是由一个研究组拟定的，该组要拟定人类染色体命名的统一体制，以避免由于不同的研究工作者采用各自命名体制所造成的混乱现象。

随着研究技术与方法的进展，一些研究室，对人类染色体的知识积累很快，随之出现了不同的染色体命名法，这样就导致了文献中的混乱局面，因而解决这些矛盾，就成为必要的了。根据 C. E. Ford 博士的建议，组成了一个研究组来制定一个统一的命名体制。

在 T. T. Puck 博士的帮助下，会议在丹佛（Denver）科罗拉多大学（University of Colorado）由该校医学院主持召开。在此我们应该感谢美国肿瘤协会的大力支持，使这个会议得以召开。由于一些具体原因，我们决定将会议范围尽可能缩小，仅限于发表了核型论文的人类细胞学者参加。另外还聘请了三位顾问出席指导，协助小组进行讨论，并在必要的时候，给予仲裁。所幸的是大家一致达成协议，通过了一个共同使用的命名体制，因此未让顾问进行仲裁。

会议同意这个体制所遵循的原则应该是简洁，并尽可能避免模棱两可，以及与人类遗传学的其他命名体制相混淆。该体制也应适应人类染色体新知识的增长并能进行调整扩充。同时，这个体制也应为大部分细胞学家所同意。若少数学者对这个体制总的原则不能接受时，不能影响大部分人通过这个体制。

小组同意，常染色体应尽量按染色体的长短次序，从1号排到22号，这与其他鉴别方法一样，操作比较方便。性染色体仍然用X和Y表示，而不用数字编码，因为数字是附加的，最终会成为多余的。

会议普遍同意，22个常染色体可分为7组，这7个组很容易识别。在这7组中，各条染色体一般也比较容易鉴别。在某些组内，特别是在6—12号这一组（包括X染色体在内）很难用现有的标准来区分各条染色体。可是X及6号染色体则比较容易与本组内的其余染色体区分开来。会议相信，好的制片能够把大多数（如果不是全部）染色体加以区分。

会议建议：首先将常染色体尽可能的按照长度递减顺序分成七组。在每一组内，各条染色体绝大部分是按大小排列的。会议特别要求：不要认为在任何情况下，其大小关系是不变的。但是却希望，每一条染色体的号数能永久固定下来。对那些差异不明显的染色体，可以留待进一步了解后再下定义，但对其特征仍应弄清。这些原则使我们能对染色体作概略说明，并制作了染色体的数量性状表及其对照比较表。这些表附在后面，即表I—1、表I—2、表I—3。

表 I—1 人类有丝分裂染色体概要表

- 组 1—3： 具中着丝粒的大染色体
这一组的三对染色体，很容易根据它们的大小及着丝粒的位置将它们区分开来
- 组 4—5： 具亚中着丝粒的大染色体
这两对染色体较难区别，但4号染色体略大
- 组 6—12： 具亚中着丝粒的中等大小染色体
X染色体与这一组中较大的染色体，特别是与6号染色体相似，X与6号染色体难以区别。这个大组在鉴别各个染色体时困难较多
- 组13—15： 具近端着丝粒的中等大小染色体

在13号染色体的短臂上有明显的随体。14号染色体的短臂上有一小随体。在15号染色体上没有发现随体

组16—18: 具中（第16号染色体）或近中部着丝粒的较小染色体

组19—20: 具中着丝粒的小染色体

组21—22: 具近端着丝粒的最小染色体

21号染色体的短臂上有随体。Y染色体与这些染色体相似

在下面的表 I — 2 里，显示了对各个染色体所鉴定的性状，所依据的是下面的三个参数：

（1）每一个染色体的长度与一套正常的含有一个X染色体的单倍染色体组的总长度（即22个常染色体加上X染色体的长度总和）之比，用千分比表示。

（2）臂比用长臂与短臂的长度之比来表示。

（3）着丝粒指数用短臂的长度对染色体的全长之比来表示。

后两个指数，当然在代数上简单地相关，但是我们认为有必要将两者都列出来。某些染色体可根据是否有随体作为另一指标（表 I — 1）。但是由于随体在形态上的变化，在计算其指数时，随体及其联系丝就不包括在内。

表 I — 2 为不同作者所测量的数字范围。有些差异说明是由于被测量的染色体本身比较小而不确切；但是其中有很多是由于不同的研究者在有丝分裂的各个不同阶段对染色体进行测量以及由于为了显微镜观察，采用不同的预处理和制片方法所引起的。因此，这些变动范围代表不同研究者采用不同技术所得的最大值及最小值。然而，每个人观察到的差异并不大。

这里还应该谈及与命名法有关的两个情况：第一，小组认为各个染色体组不需要另外命名。若我们要特指某一个组就用阿拉伯数字的序列来表示。因此，染色体组可以用这一组的最小和最大的两个阿拉伯数字中间用一连字号联起来表示。例

表 I—2

	Tjio and Puck ⁶			Chu and Giles ²			Levan and Hsu ⁵			Fraccaro and Lindsten*		
	A	B	C	A	B	C	A	B	C	A	B	C
1	90	1.1	48	90	1.1	48	85	1.1	49	82	1.1	48
2	82	1.6	39	83	1.5	40	79	1.6	38	77	1.5	40
3	70	1.2	45	72	1.2	46	69	1.2	45	65	1.2	45
4	64	2.9	26	63	2.9	26	63	2.7	27	62	2.6	28
5	58	3.2	24	58	3.2	24	59	2.6	28	60	2.4	29
X	59	1.9	34	57	2.8	38	52	1.6	38	54	1.6	38
6	55	1.7	37	56	1.8	36	56	1.7	37	54	1.6	38
7	47	1.3	43	52	1.9	35	51	1.9	35	50	1.7	37
8	44	1.5	29	46	1.7	29	48	1.6	33	47	1.7	37
9	44	1.9	40	46	2.4	38	47	1.8	36	45	2.0	33
10	43	2.4	27	45	2.3	30	45	2.0	33	45	2.6	34
11	43	2.8	34	44	2.1	32	44	2.2	31	43	2.2	31
12	42	3.1	24	43	3.1	24	42	1.7	32	43	1.7	37
13	35	8.0	11	32	9.7	10	32	5.0	16	34	4.8	17
14	32	7.3	12	34	9.5	9	37	4.0	18	35	4.4	19
15	29	10.5	9	31	11.9	8	35	4.7	17	33	4.6	22
16	32	1.8	36	27	1.6	38	30	1.4	42	31	1.4	42
17	29	2.8	26	30	2.1	33	29	2.4	30	30	1.9	35
18	24	3.8	21	25	3.8	22	25	2.6	28	27	2.5	29
19	22	1.4	41	22	1.9	34	24	1.2	40	25	1.3	43
20	21	1.3	44	19	1.3	44	21	1.2	40	23	1.3	43
21	18	3.7	21	15	6.8	13	13	2.5	28	19	2.5	29
22	17	3.3	23	12	6.0	14	16	2.0	33	17	2.3	30
Y	19	∞	0	11	∞	0	18	4.9	17	22	2.9	26

* 未发表的记录

Lejeune and Turpin ^{4*}			Buckton, Jacobs, and Harnden*			范围 (Range)		
A	B	C	A	B	C	A	B	C
87	1.1	48	83	1.1	48	82—90	1.1	48—49
84	1.5	40	79	1.6	38	77—84	1.5—1.6	38—40
67	1.2	46	63	1.2	46	63—72	1.2	45—46
62	2.6	25	60	2.6	28	60—64	2.6—2.9	25—28
57	2.4	30	57	2.4	30	57—60	2.4—3.2	24—30
58	2.2	32	51	1.7	37	51—59	1.6—2.8	32—38
56	1.7	37	56	1.6	38	54—56	1.6—1.8	36—38
51	1.8	36	50	1.7	37	47—52	1.3—1.9	35—43
48	2.4	29	46	1.5	40	44—48	1.5—2.4	29—40
47	1.9	35	44	2.1	32	44—47	1.8—2.4	32—40
45	2.6	27	44	1.9	35	43—45	1.9—2.6	27—35
44	1.6	39	43	1.5	40	43—44	1.5—2.8	31—40
42	2.8	27	42	2.1	32	42—43	1.7—3.1	24—37
33	6.8	14	36	4.9	17	32—36	4.8—9.7	10—17
32	7.0	13	34	4.3	19	32—37	4.3—9.5	9—19
31	10.0	9	34	3.8	22	29—35	3.8—11.9	8—22
29	1.4	41	33	1.4	31	27—33	1.4—1.8	36—42
29	3.1	23	30	1.8	36	29—30	1.8—3.1	23—36
26	4.2	21	27	2.4	29	24—27	2.4—4.2	21—29
22	1.4	42	26	1.2	45	22—26	1.2—1.9	34—45
20	1.2	43	25	1.2	46	19—25	1.2—1.3	40—46
15	2.3	31	20	2.5	29	13—20	2.3—6.8	13—31
13	4.0	20	18	2.7	27	12—18	2.0—6.0	14—33
3	∞	0	13	4.9	17	11—22	2.9— ∞	0—26

如，三个最大的染色体所组成的这一组就应该是“组 1 - 3” (Group 1 — 3)。这一种方式的优点在于它有极大的灵活性。例如，X 染色体和 6 号染色体，只要当它们能被分辨开时，就可以从“组 6 - 12”中分离出来。

第二，在最近的研究工作中所遇到的异常染色体引起的问题。它们的命名经讨论后，没有得到确定的结论。可是，会议同意采用的任何一种符号，其解释应该合理。会议建议：在一些自己造的符号前冠以该实验室的标志，一般应该用于异常染色体。

表 I — 2 为人类有丝分裂染色体的数量性状表（全部数据，除 Fraccaro 和 Lindsten 的包括了 Turner 氏综合症之外，其余都是从正常个体的细胞所测量得到的。A 行是每一个染色体的相对长度，B 行是臂比，C 行是着丝粒指数，参看正文的说明）。

关于这个问题，我们还提出了两个为协调研究所必需的条件。一个是除了将发表的文献外，一些可以参考的文献，也可贮存在某一中心。另一个就是用现代较好的方法保存片子，以便用以参考、比较及交换。

我们也曾考虑用统一体制代表核型及其模式图，但是各人的爱好不一，最好不作严格规定。可是，我们建议染色体应当按号数顺序排列，性染色体要与它相似的染色体靠近，但要分开，将相似的染色体归并成为一组，其着丝粒排在一条线上。

我们知道对各种命名法进行选择是人为决定的，但主要是要统一起来便于查阅，因此，个人的爱好应该服从整体利益达成统一格式。本人类染色体研究小组为此同意用这个体制，并且建议谁要用其他方式，应当同时参考本文的标准体制。

我们知道这个研究小组的工作范围很广。这次会议仅仅是一个更大会议的准备会。这里还有两项工作要做：其一，这一

表 I—3 不同作者所发表的染色体对照表

新编染 色体号	Tjio and Puck ⁶	Chu and Giles ²	Levan and Hsu ⁵	Ford, Jacobs and Lajtha ³	Böök, Fraccaro, and Lindsten ¹	Lejeune, Turpin, and Gautier ⁴
{ 1	1	1	1	1	1	G1
{ 2	2	2	2	2	2	G2
{ 3	3	3	3	3	3	G3
{ 4	4	4	4	4	4	G4
{ 5	5	5	5	5	5	G5
{ 6	6	6	6	6*	6	M1
{ 7	7	7	7	(8)	7	M2
{ 8	8	8	8	(9)	8	Md1
{ 9	9	9	9	(11)	9	M3
{ 10	10	10	10	10	10	Md2
{ 11	11	11	11	(12)	11	M4
{ 12	12	12	12	(13)	12	Md3
{ 13	18	14	20	14	14	T1
{ 14	19	15	18	15	15	T2
{ 15	20	13	19	16	13	T3
{ 16	13	17	15	19	16	C1
{ 17	14	16	13	17	17	P1
{ 18	15	18	14	18	18	P2
{ 19	16	19	16	20	19	C2
{ 20	17	20	17	21	20	C3
{ 21	21	21	22	22	21	Vh
{ 22	22	22	21	23	22	Vs
{ X	X	X	X	?(7)	X	X
{ Y	Y	Y	Y	Y	Y	Y

* 在已发表的染色体组型里，组 6—12 (包括 X 染色体) 都用不连续的线条表示，留作空白并且未经编号是由于当时不能确定。在这个表里，是按所发表的染色体的长度顺序给与编号、并用括号表示。

1. Bööck, J. A., Fraccaro, M., Lindsten, J. *Acta Paediat.* 1959, 48, 453.
2. Chu, E. H. Y., Giles, N. H., *Amer. J. Hum. Genet.* 1959, 11, 63.
3. Ford, C. E., Jacobs, P. A., Lajtha, L., *Nature, Lond.* 1958, 181, 1565.
4. Lejeune, J., Turpin, R., Gautier, M., *Ann. Génét.* 1959, 2, 41.
5. Levan, A., Hsu, T. C., *Hereditas*, 1959, 45, 665.
6. Tjio, J. H., Puck, T. T., *Proc. Nat. Acad. Sci.* 1958, 44, 1229.

领域的研究者互相交流的讨论会最好按地区安排。其二，现在可能还不能召开国际性会议。我们认为一些有关人类遗传的会议以及其他组织，应该促进国际性会议早日召开。

(吴醒夫译自 *Lancet* I, 1036—1065, 1960. 徐芸 校)

丹佛会议参加者

J. A. Bööck
Institute for Medical Genetics,
Uppsala.

J. Lejeune
Hospital Trousseau, Paris.

A. Levan
Institute of Genetics, Lund.

E. H. Y. Chu
Oak Ridge National Laboratory,
Tennessee.

C. E. Ford