

遺伝子, 遺伝マーカー, 対立遺伝子および突然変異の命名法に関する規則

2007年 1月改定

2009年 3月改定

2011年 9月改定

International Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice

Chairperson : Dr. Janan T. Eppig

(e-mail: jte@informatics.jax.org)

Rat Genome and Nomenclature Committee

Chairperson: Dr. Goran Levan

(e-mail: Goran.Levan@gen.gu.se)

マウスの遺伝的命名に関する規則は、最初に Dunn, Gruneberg および Snell によって 1940 年に発行された。その後、マウスの国際命名規約委員会が改訂を行った(1963, 1973, 1981, 1989 および 1993)。マウス命名規約ガイドラインの最新版は Eppig (2006)で見ることができる。利用者は、このウェブバージョンが ICSGNM (International Committee for Standardized Genetic Nomenclature for Mice)最新の命名規約の基本的考えを示しているし、以前の版を踏襲している。

ラットの遺伝的命名規約については、1992 年にラット命名規約委員会(RGNC: Rat Genome and Nomenclature Committee)がはじめて発行し、1995 年に Levan et al が改定した。

2003 年、ICSGNM と RGNC は、遺伝子、対立遺伝子、突然変異の命名のルールとガイドラインをマウスとラットで統一することに合意した。このドキュメントは、その統一の反映である。命名規約ガイドラインは毎年 2 つの国際委員会が見直しを行って、改定されており、現行のガイドラインは MGD および RGD のウェブサイトで見ることができる。

これらガイドラインの以前のバージョン(2007年1月改定)はここ(Web上)をクリックしてみる事ができる。

目次

1 命名法の原則

1.1. 主要点

1.2. 定義

1.3. 命名法の安定性

1.4. 同義語

1.5. 出版物における遺伝子記号、タンパク、および染色体表記

1.5.1. 遺伝子と対立遺伝子記号

1.5.2. タンパク記号

1.5.3. 染色体表記

2 遺伝子および遺伝子座の記号および名前

2.1. 施設記号(ラボコード)

2.2. 新しい遺伝子の同定

2.3. 遺伝子名と記号

2.3.1. 遺伝子記号

2.3.2. 遺伝子名

2.4. 構造遺伝子、スプライス変異、およびプロモーター

2.4.1. Alternative Transcripts

2.4.2. Read-through Transcripts

2.4.3. アンチセンスおよび反対のストランドにある遺伝子

2.4.4. 他の動物種とホモログを持つ遺伝子

2.5. 表現型名と記号

2.5.1. 致死の表現型

2.6. 遺伝子ファミリー

2.6.1. ハイブリダイゼーションで認識されるファミリー

2.6.2. 塩基配列の比較によって同定されるファミリー

2.7. ESTs

2.8. 未確認 DNA 断片

2.8.1. マップされた DNA 断片

2.8.2. 物理的地図作成で使われる STSs

2.9. トラップ遺伝子座

2.10. 量的形質遺伝子座, 抵抗性遺伝子および免疫応答遺伝子

2.10.1. QTL の名前と記号

[2.10.2.QTL のユニークさを定義づける](#)

[2.11.染色体領域](#)

[2.11.1 テロメア](#)

[2.11.2 セントロメアおよびペリセントリックヘテロクロマチン](#)

[2.11.3 仁小体](#)

[2.11.4 均一染色領域](#)

[2.11.5 染色体再編成](#)

[2.12. ミトコンドリアにある遺伝子](#)

[2.13.核の中にある遺伝情報を担う RNA 遺伝子](#)

[2.14.microRNA と microRNA 群](#)

[2.15.Enhancer、Promoter および Regulatory 領域](#)

[3 変異と突然変異対立遺伝子の名前と記号](#)

[3.1 突然変異表現型](#)

[3.1.1.突然変異表現型によってだけ知られる遺伝子](#)

[3.1.2.構造遺伝子の突然変異による表現型](#)

[3.1.3.野生型対立遺伝子と復帰突然変異](#)

[3.2 変異](#)

[3.2.1.生化学変異](#)

[3.2.2.DNA 断片変異](#)

[3.2.3.一塩基多型 \(SNPs\)](#)

[3.3.量的形質, 反応性, 抵抗性遺伝子の変異](#)

[3.4.挿入ならびに誘導突然変異](#)

[3.4.1.構造遺伝子の突然変異](#)

[3.4.2.トランスジーン挿入突然変異](#)

[3.5.標的破壊突然変異](#)

[3.5.1. ノックアウト、ノックイン、コンディショナルおよび他の標的変異](#)

[3.5.2. エンドヌクレアーゼ誘導突然変異遺伝子](#)

[3.5.2. ジーントラップ変異](#)

[3.5.3. エンハンサートラップ](#)

[4.トランスジーン](#)

[5.トランスポゾンで誘導される突然変異と挿入](#)

[5.1. トランスジェニックトランスポージャブルエレメント \(TE\) コンカタマー](#)

[5.2. トランスポゼースの挿入](#)

[5.3. トランスポーズによる挿入対立遺伝子](#)

6.用語の定義 Definition

6.1.遺伝子 Gene

6.2.偽遺伝子 pseudogene

6.3.遺伝子座 Locus

6.4.マーカー Marker

6.5.対立遺伝子 Allele

6.6.変異対立遺伝子 Allelic variant

6.7.スプライス変異またはオルターナティブスプライス

6.8.突然変異 Mutation

6.9.優性 Dominant と劣性 Recessive

6.10.遺伝子型 Genotype

6.11.表現型 Phenotype

6.12.量的形質遺伝子座 Quantitative trait loci (QTLs)

6.13.ハプロタイプ Haplotype

6.14.ホモログ Homolog

6.15.オルソログ Ortholog

6.16.パラログ Paralogs

7.文献

1.命名に関する原則

1.1.主要点

命名に関する主な要素は遺伝子または遺伝子座と記号であり、遺伝の単位を表す。他の要点は対立遺伝子、変異および突然変異であり、遺伝子名を補助するものである。遺伝子を検出するためのプローブまたはアッセイ(検出系)は一義的な要点ではなく、遺伝子の名前としては使わない。

遺伝子名および記号の第一の役割は出版物、データベースおよび他の情報交換を正しい遺伝子名を使って行うための特殊な識別名であるということである。従って、このガイドラインは遺伝情報を使用する科学社会全体を助ける役割を持っている。他に遺伝子命名には二次的ではあるが次の役割がある。

- ファミリーメンバーとしての遺伝子を認識するために使われ、他のファミリーメンバーに対してその遺伝子についての情報を与える。
- 他の哺乳動物(通常人間)の遺伝子の オルソログとしての遺伝子を確認する。

1.2.定義

命名規約を利用する者は命名されている内容と規約の根底にある原理原則を理解することが大切である。セクション 6 には利用者が実際に遺伝子、遺伝子座、マーカーおよびアレルを区別する場合に役立つ言葉の定義が書かれている。

1.3.命名の安定性

遺伝子名は安定で、長期間変わらない方がよい。しかし、以下のように変えたほうが望ましい場合もある。

- ある遺伝子がある突然変異の表現型としてのみ知られ、命名されている場合
変異した遺伝子が同定された場合、突然変異名は既に同定されている遺伝子の対立遺伝子名となる。
(3.1.2を参照)
- ある遺伝子が一つの遺伝子ファミリー(パラログ)であることが分かり、ファミリーの命名規約が確立されている。(2.6.2を参照)。
- オルソログ遺伝子がマウス、ラットおよびヒトの間で同定された場合、3種すべてで共通の記号を使う。

1.4.同義語

ある遺伝子はいくつかの別名をもつ。それらは様々な時期にその遺伝子に適用されたことのある名前あるいは記号である。これらの別名はデータベース、出版物で使われる遺伝子と関連している。しかし、確立された遺伝子名および記号は常に一義的な識別名として使われるべきである。

1.5.出版物での遺伝子記号、タンパクおよび染色体表記

1.5.1.遺伝子と対立遺伝子の記号

遺伝子記号は、出版物中でイタリック表記する。対立遺伝子も同様である。下記のセクション 2 は正しいシンボルを確立するための命名規則である。Help は、ただし遺伝子、対立遺伝子の記号の命名を決定するのに役立つし (nomen@informatics.jax.org)、記号は出版前に私的に予約される。

mRNA、genomic DNA および cDNA を区別するため、書物内では遺伝子記号の前にこれらをカッコに入れて表記する。

例 (mRNA) *Rbp1*

1.5.2.タンパク記号

タンパク表記は、以下の区別をして遺伝子記号の規則に従う。

- タンパク記号は、すべて大文字とする。
- タンパク記号は、イタリック表記しない。

1.5.3.染色体表記

- 特定の染色体を表記する場合、大文字“C”から始める。

例 Chromosome 15

- 染色体という語を省略する場合、省略記号の後ろにピリオド“.”を付けない。

例 Chromosome 15 は、Chr 15 と表記する (Chr.15 は誤表記)。

2.遺伝子または遺伝子座の記号および名前

遺伝子名の機能として最も重要なことはユニークな識別名を提供することである。

マウスゲノムデータベース (MGD: Mouse Genome Database) は異なる遺伝子に対して同じ名前が使われないう、また、同じ遺伝子に複数の遺伝子名が付けられないように遺伝子および記号について整理を行う中心的な役割を持っている (www.informatics.jax.org)。MGD (Mouse Genome Database) 命名規約委員会は新しい遺伝子名、記号を付ける場合に助言を行ったり、手助けを行っている。新しい遺伝子名を申請するためのウェブツールがMGDサイトに置かれている。

ラットのこれらの機能については、RatMap (<http://ratmap.gen.gu.se>) およびRGD (<http://rgd.mcw.edu>) が国際ラットゲノムおよび命名規約委員会 (RGNC) の支援を受けて行っている。新しい遺伝子座の記号を申請するためのウェブツールがRatMapおよびRGDサイトにある。

2.1.施設記号(ラボコード)

マウスおよびラットの命名表記の主要な部分は施設登録記号またはラボコードであり、たとえばDNAマーカ

一、マウスあるいはラット系統、または、突然変異を作ったり、遺伝資源を保有する施設、研究室、または、研究者を識別するために使われ、通常 3 文字までの記号で表す。ラボコードは研究所あるいは研究室の特殊な遺伝子、系統、または、突然変異の出現を表示するためにも番号の前後におかれる。施設記号は染色体異常やトランスジーンの名前にも使われる。施設記号はMGDまたはILAR (www4.nas.edu/cls/afr.nsf) によって割り当てられている。

例	J	ジャクソン研究所
例	Mit	Massachusetts Institute of Technology
例	Leh	Hans Lehrach
例	Kyo	Kyoto University
例	Ztm	Central Animal Laboratory Medical School Hannover

2.2.新しい遺伝子の同定

新しい遺伝子の同定は一般に二つの場合、すなわち、新規のタンパクまたは DNA シークエンスの同定、および、新規の表現型や形質の同定のために行われる。

シークエンスの場合、新規性を確実にするためにデータベース検索の解釈に注意を払わなければならない (例えば、ある遺伝子ファミリーの新しいメンバーと、ある対立遺伝子、ある現存するファミリーメンバーのオルターナティブトランスクリプト alternative transcript との間を区別するためのような場合)。

新規の突然変異の表現型または形質の命名は、それらの一次的な特徴に基づいてなされるべきであるが、一旦その表現型の変異に対して責任のある遺伝子が同定されると、その遺伝子に名前がつけられ、突然変異名は対立遺伝子名となる (セクション 2.3 を参照)。

2.3.遺伝子の記号と名前

2.3.1.遺伝子記号

遺伝子は話し、書くのに便利のように短い略記号で表す。

遺伝子記号は次の通りとする:

- ユニークで、ホモログでない別種の記号と同じにならないようにすること
- 短く、通常は 3-5 文字で、10 文字を超えないこと
- ローマ字とアラビア数字以外は使わないこと
- 最初の文字は数字でなく常に文字で始めるべきで、それ以降の文字は小文字あるいは数字とする (例外は以下の通り)
- 組織特異性や分子量の表記を含まないこと
- 特に特別なケースだけ句読点を含んでよい

- 現実、その遺伝子名のイニシャル文字と同じイニシャル文字を持つこと。遺伝子名のイニシャルは目次作成のためのものである。しかし、遺伝子記号内の文字の順番は名前の単語の順に従う必要はない。

例: *Plaur* urokinase plasminogen activator receptor
 Sta autosomal striping

- 出版物ではイタリック表記とする。読むのが困難であるかもしれないからという理由でブラウザーに依存して遺伝子記号がウェブページに貼りつけられる場合イタリック表記されないことがしばしばある。
- 遺伝子ファミリーに属する場合は共通の根幹的な記号を使うこと。ファミリーメンバーの番号またはサブユニット表記は遺伝子記号の最後に書くこと。

例: *Gla1* glycine receptor, alpha 1 subunit
 Gla2 glycine receptor, alpha 2 subunit
 Gla3 glycine receptor, alpha 3 subunit

- ヒト、マウスおよびラットの間でのオルソログについては可能な場合常に同じ記号をつかうこと

遺伝子または遺伝子座記号について最初の文字を大文字で、続く文字を小文字で表わすというルールは以下の通りである。

- 遺伝子あるいは遺伝子座が劣性遺伝を示す表現型により同定された場合、その記号は小文字でべきである。一旦、その遺伝子の産物が同定されると、それが遺伝子名および遺伝子記号となり、当初表現型に基づいてつけられた記号は対立遺伝子名となる。その対立遺伝子が劣性の場合には小文字で表される。
- 記号内で使う施設記号の最初の文字は大文字とする。
- クロスハイブリダイズする DNA 断片を表す場合、H (ヒト) または他の動物種コードを大文字で表す。

例: D2H11S14

- シークエンス以外に情報がない場合、GenBank または RIKEN のシークエンス識別名 (sequence identifier) を使うこと (例: AF171077, O610008A10Rik)。新規遺伝子について複数のシークエンス資源を利用できる場合、BC クローン id (Mammalian Gene Collection) が優先され、RIKEN クローン id、GenBank id と続ける。

シンボル内にハイフンを使う場合は最小限に押さえる。ハイフンを使っても良いケースは次の通り。

- ある遺伝子とそれに関連するシークエンスおよび偽遺伝子記号とを分ける場合

例 *Hk1-rs1* hexosekinase-1 related sequence 1

例 *Hba-ps3* hemoglobin alpha pseudogene 3

- 肩付きで表された対立遺伝子の記号で使う場合。(3.1.2 を参照)

例 *Kit*^{W^v} kit oncogeneの対立遺伝子のviable dominant spotting

2.3.2. 遺伝子名

遺伝子および遺伝子座名は簡潔で、その遺伝子について正しい情報を持つべきである。遺伝子名は、遺伝子あるいはアッセイについての詳細な情報を持つべきではなく、出版物やデータベースの中で遺伝子と関係して記載されるものである。一方、遺伝子名は遺伝子の機能や性質について実際に情報を与えるようなものであるべきで、その名前の中に正しくない情報が盛り込まれることがないように注意が払われる必要がある。例えば、ある“肝臓特異的タンパク”という言葉は、どこか他で引き続き行われる研究で使うようにする。

遺伝子名は次の通りとする：

- 遺伝子の特性あるいは機能を表わしていて、特殊で、短いこと
- 人名または典型的な大文字で表わされる単語を除いては大文字で始めること

例：
Bcl1 Burkitt lymphoma receptor 1
Acl_y ATP citrate lyase

- 英語で綴る
- 句読点を含まないこと。ただし、メインの部分と修飾の部分に分ける必要がある場合は除く。

例：
Acp1 acid phosphatase 1, soluble
Figq phosphatidylinositol glycan, class Q

- オルソログ・ホモログ名が由来した種名を含むこと。その名前が共通して使われていない時に限って、名前の最後に括弧書きで記載すること

例：
Shh sonic hedgehog (共通して使われるが、種名を含んでいない)
Fx1 four jointed box 1 (*Drosophila*) (名前には由来する種名を含んでいる)

- マウスもラットも遺伝子名には mouse あるいは rat を含んでいないこと
- もし、シークエンスの比較、構造(モチーフ・ドメイン)、および/または、機能によりそのファミリーであると認識可能なメンバーである場合は、確立された遺伝子ファミリーの慣例に従うこと
- 腎臓特異的または 59kDa のように、実験または検出系特異的であるかもしれない間違いを誘導するような情報を含まないこと

2.4. 構造遺伝子、スプライス変異、およびプロモーター

遺伝子名はほとんどの場合はタンパクをコードする構造遺伝子に付けられる。タンパク名がすでに命名されている場合、遺伝子にはできるだけ同定されたタンパクと同じ名前をつける。もし、その遺伝子がシーケンスの比較からある確立された遺伝子ファミリーのメンバーである場合、それ相応に命名されるべきである(2.6を参照)。

2.4.1. Alternative transcripts

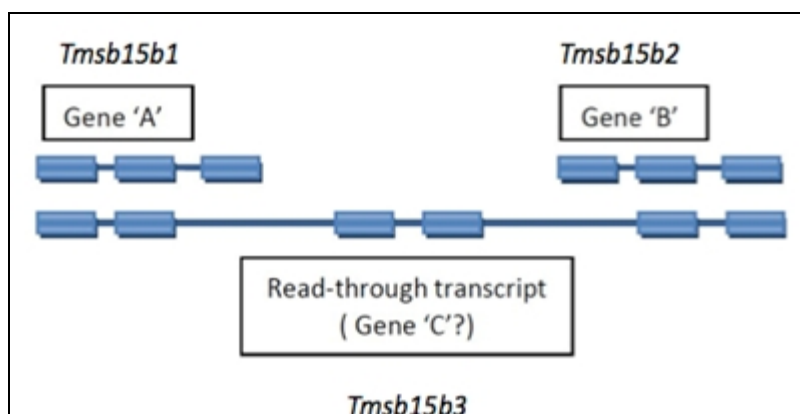
同じ遺伝子(gene)に由来する alternative transcript には異なる遺伝子記号や名前を付けない。ある遺伝子のスプライスについては、以下の表記が使われる(遺伝子記号、アンダースコア、シーケンスアクセッションID)。

例	遺伝子	<i>Mttp</i>	microsomal triglyceride transfer protein
	スプライスバリエント	<i>Mttp_EU553486</i>	microsomal triglyceride transfer protein splice variant defined by transcript sequence EU553486

シーケンスアクセッションIDを使うことにより、スプライスバリエントについて明瞭で正確な定義づけが可能である。

2.4.2. Read-through transcripts

Read-through transcript は、オーバーラップしていない短い transcripts (それらは個別の遺伝子座の産物であると考えられる)をもつ一つ以上のエクソンを共有する複数のエクソンの transcript である。これは、普通に、一つの遺伝子座で単純な alternative splicing と混同されずにはっきりしたパターンとして認識される。Read-through transcript genes はユニークな記号と名前命名されるべきである。その例は以下の通りである。



2.4.3. アンチセンスおよび反対のストランドにある遺伝子

別の遺伝子と重なる反対のストランドからのトランスクリプト、または、別の遺伝子のイントロンに由来するトランスクリプト、または、別の遺伝子に対するオルターナティブリーディングフレームを使うトランスクリプト(および

有意な伸長に対して現存するフレームを使わない)には、異なる名前を付けるべきである。

別の遺伝子と同じ遺伝子座(エクソンが重なっている)でコードされている機能がわかっていない遺伝子は、それ自身の記号を持つべきである。もし、新しい遺伝子が最初の遺伝子を調節する場合、アンチセンス“as”を付けて最初の遺伝子の記号をあてはめる。

例: *Igf2as* insulin-like growth factor 2, antisense

まだ制御機能が証明されていない反対のストランド上にある遺伝子については、反対側のストランドを意味する“os”を付けて記号が割り当てられる。

例: *Dnm3os* dynamin3, opposite strand

2.4.4.他の動物種とホモログを持つ遺伝子

他の動物種ですでに命名されている遺伝子のホモログと認められる遺伝子については、遺伝的に他の情報を動物種間で比較する場合に手助けとなるよう、“- 様”, “- 類似”, または, “- 関連”のように命名される方が良い(備考:“- 関連”は、マウスまたはラット内の関連したシーケンスに適用される“関連シーケンス”と同じではない。)。遺伝子名または記号にはマウスを指す略記号“M”、ラットを指す略記号“R”が含まれないようにする。すでにヒトで命名されている遺伝子に相当する遺伝子として認識される遺伝子については、可能であればヒト遺伝子と同じ名前および記号を付ける。

2.5.表現型名と記号

表現型として命名される遺伝子はその表現を端的に表すよう、できるだけ短い単語を使って正確を期すべきであるが、名前ですべての面をカバーできないかもしれない。命名に当たって必要なことは、簡潔で、覚えやすく、そしてユニークであることである。また、心に止めておきたいこととして、ある一つの変異あるいは突然変異の表現型を確認、識別するということは、すでに命名されているかあるいは命名されるであろう未だ同定されていない遺伝子の対立遺伝子を確認、識別するということである。

2.5.1.致死の表現型

ヘテロ型で表現がなく、ホモ型で致死の表現型を示す遺伝子は、致死の記号(l エル)、染色体番号、この致死が出現した施設記号名および連番を使って命名される。

例 *l5H1* ハーウェルにおいて第5染色体に最初に発見された致死

例 *l4Rn2* Gene Rinchik 研究室から報告された第4染色体上の2番目の致死

2.6.遺伝子ファミリー

あるファミリーのメンバーである遺伝子は、ファミリーメンバーとして命名されるべきである。遺

伝子ファミリーの証明は種々の方法で行われる。たとえば、サザンブロット上の種々のバンドを検出するプローブからという場合もある。しかし、原則としてシークエンスの比較に基づく。

2.6.1.ハイブリダイゼーションで認識されるファミリー

同じプローブが異なる遺伝子にハイブリダイゼーションすることによって検出される断片として多くの遺伝子ファミリーが認識されてきている。これらのファミリーメンバーは機能性の遺伝子または偽遺伝子である可能性もある。遺伝子座は、基本遺伝子記号 founder に“関連シークエンス”と連続番号 (*-rs1*, *-rs2* などのように) を付けて表される。

例 *Odc-rs1* to *Odc-rs21*

マウスオルニチンデカルボキシラーゼ関連シークエンスの 1 から 21

もし、基本遺伝子または機能性遺伝子が確認されていない場合、すべての断片は同定されるまでの間“関連シークエンス”と命名される。そして、その後再度番号を付さず、“-rs”記号を除く。もし、ある遺伝子座が疑似遺伝子であることが明らかな場合は、2.6.2 にあるよう命名され、連番が付けられる。

機能性ファミリーメンバーについてシークエンスが蓄積されると(前もってメンバーとして同定されるかもしれないし、そうでないかもしれない)、2.6.2 にあるように自動的に命名法がそのファミリーに適用される。

2.6.2.塩基配列の比較によって同定されるファミリー

塩基配列の解析sequencingによりあるファミリーのメンバーである遺伝子を同定できる (パラログ)。そのファミリーのメンバーは、可能な限り基本となる部分に数字を付して命名、記号化されるべきである。異なる哺乳動物種における同じファミリーメンバー (オルソログ) については、可能な限り同じ名前と記号が与えられるべきである。偽遺伝子については、記号に“-ps”を付けて表し、もし、複数の偽遺伝子がある場合はその後ろに連番を付ける。備考:種間で偽遺伝子に番号を付ける場合、独立していて、マウス、ラット、または、ヒトの偽遺伝子間でそれぞれの連番で行うこと。

例 *Pgk1-ps1* to *Pgk1-ps7*

マウスのフォスフォグリセレートキナーゼ 1 の偽遺伝子 1 から 7

例 *Calm-ps1*

ラットの calmodulin pseudogene

多くの遺伝子ファミリーは、システムティックな命名法で識別され、命名されてきている。これらファミリーについての情報は、ファミリー専用ウェブサイトで見ることができ、そのうちのいくつかへは MGD および RGD または RatMap から入ることができる。これらファミリーの新しいメンバーの名前およびシンボルはそれぞれのファミリーのルールに従って名付けられるべきであるし、現実的にはそのファミリーの主事 curator との相談で決定されるべきであろう。新しいファミリーの命名法の体制と管理については現在あるモデルをよくみて、利益となるように

する。

2.7. ESTs (Expressed Sequence Tags)

ESTs は核 DNA に由来し、PCR によって増幅されるシングルパスシーケンス single pass sequences であるという点で他の発現シーケンスと異なっている。ある遺伝子に由来することがはっきりと分かっている ESTs はその遺伝子のアッセイあるいはマーカーと考えるべきであろう。はっきりと分かっていない ESTs が遺伝的あるいは物理的にマップされた場合、シーケンスデータベースのアクセッション番号を使って記号で表される。

2.8. 未確認 DNA 断片

マップされた未確認 DNA 断片には、体系的に名前と記号が与えられる。

2.8.1. マップされた DNA 断片

未確認 DNA 断片は、”DNA 断片, 染色体番号, 研究室名”および連番のように、その断片を同定、マッピングしている研究室によって命名、記号化する。ここで N は染色体番号(マウスは 1-19, X, Y、ラットは 1-20, X, Y)であり、DNLabcode#となる。

例	<i>D8Mit17</i>	MIT により第 18 染色体にマップされた 17 番目の遺伝子座を意味する。
	<i>D1Arb27</i>	Arthritis and Rheumatism Branch, NIAMS でラットの第 1 染色体にマップされた 27 番目の遺伝子座

この方法は、すでに知られている遺伝子内の変異遺伝子座である DNA 断片に適用される。

例	<i>D4Mit17</i>	マウスの <i>Orm1</i> 遺伝子内の SSLP
	<i>D20Wox37</i>	ラットの <i>Tnf</i> 遺伝子内の SSLP

ヒト染色体断片に対するクロスハイブリダイゼーションによって検出されるマウスあるいはラットの DNA 断片に対しては DNA 断片とヒト断片コードとの間に挿入した”染色体番号, ヒト DNA 断片への cross-hybridizing”をつけたヒトの名前が与えられる(記号を参照)。マウス染色体断片に対してクロスハイブリダイズするラットの DNA 断片についても同じことである。

例	<i>D16H21S56</i>	ヒトの第 21 染色体にある S56DNA 断片とクロスハイブリする DNA 断片がマウスの染色体 16 にある。
	<i>D1M7Mit236</i>	マウスの第 7 染色体の DNA 断片 D7Mit236 とクロスハイブリする DNA 断片がラットの第 1 染色体にある。

2.8.2. 物理的マッピングで使用される STSs

物理地図が(例えば YAC あるいは BAC コンティグ)統合される場合、多くのマーカーがシーケンス用タグサイト(Sequence tagged sites; STSs)としてその地図上に設けられる。これらのマーカーは、「クローンの端の断片」、「内部繰り返し塩基配列 PCR 産物」、あるいは、「ランダムな塩基配列」である。これらのマーカーは、コンティグを実証するために使われ、地図上に表されるが、利用は限られるかもしれない。また、必要以上にそれらに名前あるいは記号を与える必要はない。STSが幅広く使われるなら、それらは未確認の DNA 断片名(D-番号)として割り当てられるべきである。

2.9. トラップ(捕獲)遺伝子座

ES 細胞を使った遺伝子トラップ実験では組み込まれた遺伝子の発現様式によって選択される細胞株が作製される。トラップされた遺伝子は通常(必ずしもではないけれど)挿入によって突然変異を起こしている。挿入の部位は、クローニングまたは cDNA 産物の伸長を含め、多くの方法によって明らかにできる。一連の遺伝子トラップ系の遺伝子座が一旦ユニークなものとして特徴付けられると、次の 4 部分からなる記号として表される。

- (1) 記号 Gt (gene trap)
- (2) 括弧付でベクターを表示
- (3) その遺伝子座の特徴づけを行っている研究室によって割り当てられた番号(ラボの連番)
- (4) ILAR の施設記号

例 *Gt(ROSA)26Sor* Phillip Soriano (Sor)の研究室で ROSA ベクターによってトラップされた 26 番目の遺伝子を表している。

遺伝子トラップの命名では、一旦遺伝子が同定されると、それが挿入された遺伝子の一つの対立遺伝子になる。

例 *Gt(ST629)Byg* *Gt(ST629)Byg* は *netrin1 (Ntn1)* 遺伝子を破壊していることで知られている。この遺伝子トラップ突然変異についての完全な対立遺伝子の表示は *Ntn1^{Gt(ST629)Byg}* である。遺伝子トラップ変異の例はセクション 3.5.2 で見ることができる。

2.10. 量的形質遺伝子座, 抵抗性遺伝子および免疫応答遺伝子

近交系と近交系間の交配による子孫の表現型の違いは、疾患抵抗性、免疫応答及び多くの量的形質(quantitative trait loci, QTL)の存在を表している。QTL の証明は、一般に表現型形質に関与する多くの遺伝的要素をカバーしないかもしれないような遺伝的な交配実験及び分析を通して得られる。一般に、それらの数および効果についてはマップ実験によって推定でき、それが行われるまで命名されるべきでない。QTL は、そうしたマッピング実験が終わるまで命名されるべきではない。

2.10.1. QTL の名前と記号

名前や記号は短く、他の遺伝子と同様に説明的で、測定した形質や表現型を反映するようにする。同じ形質に影響している遺伝子については同じ基本名と連番が与えられる。マウス、ラットのシリーズは別とし、連番がホモロジーを意味するものではない。

いくつかの QTL については歴史的に命名されており、関係する病気名がつけられている。それらはそのままとするが、新しく同定された QTL については病気でなく、測定した形質に基づいて命名される。接尾語の q はその時々に使われるが、QTL 記号の連番の前に文字の最後として使う。QTL のネームおよびシンボルは、遺伝子のもと同じ考えで付ける (Section 2.3)。QTL に特徴的なものとして名前に次のものが含まれるようにする。

- 測定した形質を記述している基本となる名前(基本名)
- 記号 QTL
- 連番

例(マウスでの)	<i>Cafq1</i>	caffeine metabolism QTL 1
	<i>Cafq2</i>	caffeine metabolism QTL 2
	<i>Cafq3</i>	caffeine metabolism QTL 3
例(ラット) <i>Kidm1</i>		kidney mass QTL 1
	<i>Kidm2</i>	kidney mass QTL 2
	<i>Kidm3</i>	kidney mass QTL 3

すでに確立された基本名、例えば、マウスの”liver weight QTL”のシリーズ(*Lwq#*)の次、または、ラットの blood pressure QTL シリーズ(*Bp#*)の続きのように、新しい QTL について次に使える連番をえるために MGD (マウス) または RGD (ラット) にある “Proposing a new locus symbol” 様式上でそれぞれの QTL を申し込むこと。

備考: ある研究室がすでに予約済みの QTL を持っているかもしれないし、個人的に出版を待っているかもしれないので、ある QTL についてデータベースを調べるだけでは不十分である。

2.10.2 QTL のユニーク性 uniqueness の定義づけ

独立した QTL を命名するための特殊な事情として次のことを含む:

- 独立した実験で同じ形質が研究され、同じ染色体領域にマップされた場合

QTL が特殊な交配で特殊な系統の組み合わせを使って一般的に異なる研究室で異なる検出系を使って検出されるため、各実験で検出される QTL はたとえその測定された形質と定義づけられた領域が表面的にすでに存在している QTL と同じであったとしても、ユニークな記号、名前が与えられる。

例: マウスで、*Obq1* (obesity QTL 1)が同定され、129/SvとEL/Suzの間の交配により第7染色体にマップされている。別の obesity QTLも第7染色体にマップされたが、異なる系統(NZOとSM)が関係したため異なる QTL 記号 *Qbq15*が与えられた。

●多くの測定された形質を含む染色体領域

もし、複数の形質が同じ実験で測定され、1つの染色体領域にマップされた場合、異なる QTL であるという証拠かもしれないし、そうでないかもしれない。もし、その形質が生理学的に関係のあるものなら QTL は測定した形質すべてを代表するに足る幅広いものであるか、もっとも高い LOD スコアあるいは p 値を示す形質を反映するものであるべきである。逆にもし形質が独立しているというはつきりした証拠がある場合各形質はユニークな QTL であろう。

例(マウス) *Nidd1* (non-insulin-dependent diabetes mellitus 1)は、血中インスリン、非絶食時血中グルコースおよび体重といった測定値に関連しており、ひとつの QTL が与えられた。

例(ラット) *Uae5* (ureinary albumin excretion QTL 5)および *Hw1* (heart weight QTL 1)は同じ実験からの QTL であり、第1染色体のオーバーラップする領域へマップされている。測定した形質が独立しているということで、異なる QTL 記号が与えられている。

[2.11.染色体領域](#)

ガイドラインの詳細は染色体の命名(マウスについては [Rules for Nomenclature of Chromosome Aberrations](#) はオンラインで、ラットについては [Levan et al, 1995](#) を参照のこと)。正常染色体(例えば、テロメア、セントロメアおよび仁小体)および異常染色体(均一に染色される領域、欠失のエンドポイント、逆位および転座のような)の細胞学的特徴は遺伝子座とみなされ、名前および記号が与えられる。

[2.11.1.テロメア](#)

機能性のテロメアは記号"Tel"で表される。繰り返し配列(TTAGGG)_nを含んでいて、染色体末端部位へマップされる DNA 断片は次の4部分の記号で表される。

- Tel:テロメア
- 染色体番号
- pまたはq(それぞれ単腕または長腕)
- もし一つ以上の断片がテロメアに割り当てられる場合連番をつける。

例 *Tel14q1* 第14染色体単腕の末端にマップされた第一番目のテロメア

2.11.2.セントロメアおよびペリセントリックヘテロクロマチン

機能的セントロメアは記号”*Cen*”によって表される。機能的なほ乳類のセントロメアの分子性状が明らかになるまでセントロメアにマップされるDNA断片はセクション 2.8.1 に示されるように未確認DNA断片の記号が与えられる。

細胞学的に観察できるペリセントリックヘテロクロマチンには記号”*Hc#*”が与えられる。#はそれぞれが存在する染色体である。

例 *Hc14* 第 14 染色体のペリセントリックヘテロクロマチンを表す。

ヘテロクロマチンバンドのサイズの変異は記号の右肩付きで表される。

例 *Hc14ⁿ* 正常normalクロマチンである。lはlong, sはshortである。

2.11.3.仁小体

仁小体は、リボソーム RNA 遺伝子を含む細胞学的構造である。これらの遺伝子には、記号”*Rnr*”とそれらが存在する染色体の番号が与えられる。

例 *Rnr12* 第 12 染色体のリボソーム RNA 遺伝子座を表す。

もし、違う *Rnr* 遺伝子座が同じ染色体上に遺伝学的に同定された場合、ハイフンの後ろに同定された順番で連番を与える。

例 *Rnr19-1, Rnr19-2*

2.11.4.均一染色領域

均一染色領域(HSRs)は、ギムザ染色によって細胞学的に同定される増殖した内部のサブ染色体バンド internal subchromosomal band である。遺伝子座が正常な(増幅されない)染色体上にある場合、HSR 内にマップされたDNA断片に対しは、慣例的にDNA断片記号が与えられる。一つのHSRへ広がった場合、その記号は挿入のガイドラインに従い、Is(HSR;1)1Lubとなる。

2.11.5.染色体再配列

染色体欠失、逆位および転座の記号については、染色体命名のセクションで述べられている。これら再配列の末端は一つの遺伝子座とみなされる。一つの遺伝子座がある染色体上に存在する場合、染色体異常記号がそれを定義するために使われる。しかし、染色体異常がある染色体上の2種類の遺伝子座に及ぶ場合、近位についてはp(proximal)を、遠位についてはd(distal)の文字を使って区別される。

例 In(1)1Rk-p と In(1)1Rk-d マウスの第 1 染色体における染色体逆位 In(1)1Rk の proximal 末端と distal 末端の 2 箇所を表している。

2.12. ミトコンドリアの遺伝子

ミトコンドリアは重要な遺伝子を運んでいるが、それらのうち多くはtransfer RNA (tRNA)である。ミトコンドリアの遺伝子は、接頭語としてmt- (小文字 mt とハイフン)を持つ。トランスファーRNAについては3つの部分、mt-、T(tRNAを示す)およびアミノ酸を示す小文字からなる。ミトコンドリア染色体は、Chr MT とあらわす。

例 *mt-Tc* ミトコンドリア由来のシステインのtRNA(ミトコンドリアにある tRNA 遺伝子)
mt-Atp6 ミトコンドリア由来の ATP 合成酵素 6 遺伝子(ミトコンドリアにある非 tRNA 遺伝子)

2.13. 核の中にある遺伝情報としての RNA 遺伝子

transfer RNAs (tRNA)および ribosomal RNAs (rRNA)をコードする遺伝子は数百存在することが知られており、多くは核内にある。次のように nuclear-encoded RNA 遺伝子を記号化することとする。

transfer-RNAs について

記号は4つの部分で構成する。

n- 核がコードしていることを示すよう小文字 n をハイフンで結ぶ。
T transfer-RNA を大文字 T で表わす。
aa the single letter abbreviation for the amino acid
serial number for this transfer-RNA

表記例 : n-Ta12 (nuclear encoded tRNA alanine 12 (anticodon AGC))

ribosomal-RNAs について

記号は4つの部分で構成する。

n- 核がコードしていることを示すよう小文字 n をハイフンで結ぶ。
R transfer-RNA を意味する大文字 T
subunit サブユニット
この ribosomal-RNA の連番

表記例 : n-R5s104 (nuclear encoded rRNA 5S 104)

2.14. microRNA と microRNA 群

MicroRNAs(miRNAs)は、豊富で、短い RNA 分子の転写後レギュレーターであり、目標の mRNA トランスクリプト上の相補的配列にバインドする。通常は翻訳上の抑制または目標のデグレードと遺伝子のサイレンシングを生じることになる。

microRNAs の命名記号は、基本的記号として数字を伴う「Mir」であらわされ、miRBase データベース (www.mirbase.org)で追跡できる。そのデータベースはすべての種で報告されている microRNA を追跡するためのものである。例えば、マウス Mir143(microRNA 143)は miRBase では mmu-mir-143 と表記される。ちなみに

mmu はマウスを意味する。

表記例 : mmu-mir-143

mouse Mir143 (microRNA 143)は miRBase で上記のように表わされる。mmu は mouse を意味する。

microRNA clusters (一つの microRNA cluster はいくつかの microRNA で構成される)はゲノムにすぐ近接するいくつかの microRNA で構成されている。全クラスターを明確に参照するために記号と名前が与えられる。

ある一つの microRNA cluster の名前については、基本記号を「MirC」(microRNA cluster の略)とし、その後ろにクラスター番号を連番で続ける。新しいクラスターを決める時、データベースの MGI (マウス) または RGD (ラット) を役立てる。個々のクラスターに含まれる microRNAs のリストは遺伝子、ノックアウトおよび系統の関連性のあるデータベースに記録されている。

(備考: これは、miRBase の定義と異なっており、興味の対象となっている miRNA から 10kb より小さいクラスターとなっている miRNA まで簡単に参照する。このように、ひとつの miRNA に基づいて定義された miRBase clusters はほかの miRNA に基づいてクラスターを重複するかもしれないし、そうでないかも知れない。

2.15. Enhancer、Promoter、および Regulatory 領域

Enhancers、promoters および regulatory 領域は多くの遺伝子に影響する可能性がある。加えて、それらは、影響する遺伝子から遠くに位置することもある。このように、制御が最初に認識された遺伝子に基づいて命名するのを間違えている。

Enhancers、promoters および regulatory regions は次のように記号化する。

Rr# regulatory region #
(#はそのシリーズの番号である)

3. 変異と突然変異の対立遺伝子についての名前と記号

ある遺伝子または遺伝子座の異なる対立遺伝子は、DNA 断片長、タンパク泳動の易動度、または、変異を示す生理学的、形態学的表現型などの多くの方法で区別される。

自然であれ、人工的であれ、すべての突然変異の対立遺伝子、誘導突然変異、遺伝子トラップ、またはトランスジェニックは対立遺伝子または遺伝子アクセッション認識のために MGD(マウス)または RGD(ラット)へ申請する。

3.1.突然変異の表現型

3.1.1.突然変異の表現型だけが分かっている遺伝子

ある突然変異遺伝子について表現型だけが分かっている場合、最初に同定された突然変異として名前と記号が与えられる。劣性遺伝の突然変異の記号は小文字で始め、優性または半優性遺伝子の記号については大文字で始める。

例(マウス)	<i>rs</i>	劣性白斑 recessive spotting
例(マウス)	<i>Aft</i>	異常な四肢と尾 abnormal feet and tail
例(マウス)	<i>cir</i>	回転 circling
例(ラット)	<i>lx</i>	多指症-脱臼 polydactyly-luxate

同じ遺伝子座で、さらに同じ表現型を持つ対立遺伝子あるいは突然変異が見つかった場合、同じ名前に連番と施設記号を付けて表示される。(連番は、もし、同じ研究室から一つ以上出現している場合である) 記号には施設記号を右肩に付ける。

例 *agil*^{2J}

ジャクソン研究所で同定されたマウスの *agitans-like* の第2番目の新しい対立遺伝子

表現型だけが知られているある遺伝子に新しい突然変異が見つかり、それが、トランスジェニックの挿入によって起こった場合、この変異の記号は右肩にトランスジーンの記号を使う(セクション 3.4.2 およびセクション 4 を参照)。

例 *awg*^{TgGBtslenv)832Pkw}

トランスジーン 832 が原因で起こった異常マウスの不安定歩行 abnormal wobbly gait であり、Paul Wong の研究室で作製された。(省略形はユニークに *awg*^{Tg832Pkw} と略しても良い)

もし、違った表現型を示す対立遺伝子が出た場合、別の名前が与えられるが、新しい突然変異記号は基の突然変異記号の右肩付きで表される。また、もし、ある新しい突然変異が現存する遺伝子の対立遺伝子であってもそのことが明らかにされない場合、その新しい突然変異の名前を続けて使用する。表現型が明らかに同じであったとしても、新しい突然変異記号は基の記号の右肩付きで表される。

例 灰色の毛色は劣性スポッティング (*rs*) の対立遺伝子であり、*rs*^{gr} と記号化される。

3.1.2. 構造遺伝子の突然変異に因る表現型

自然あるいは誘導突然変異表現型が構造遺伝子の突然変異であるか、あるいは、突然変異が起こった遺伝子が単離された場合、その突然変異は対立遺伝子となる。そして、突然変異の対立遺伝子の記号は、新しい遺伝子記号への肩付きで元の突然変異記号を加えることで表される。(突然変異記号のイニシャルの大文字あるいは小文字はそのままとする。)

- 例 $Grid2^{ho}$ ホットフット(*ho*)はグルタメート受容体*Grid2*の突然変異
- 例 Kit^W 優性白色スポット(*W*)は*Kit*遺伝子の突然変異

もし、元の突然変異が複対立遺伝子である場合、それらの記号は同定された構造遺伝子への肩付きの部分で表わされる。

- 例 $Grid2^{ho-cpr}$ クリーパー*creeper*
- 例 Kit^{W-v} 生存型白色スポット*viable white spotting*
- 例 Kit^{W-Sh} サッシュ*Sash*

同定された遺伝子が新規で未名称であったとしても、その突然変異名および記号と異なる名前と記号が与えられることが推奨される。これにより、突然変異型と野生型との間の区別および遺伝子と表現型の間の区別がより容易になる。

3.1.3. 野生型対立遺伝子と復帰突然変異 *revertant*

ある遺伝子の野生型対立遺伝子は、突然変異記号の肩付き”+”記号で表される。

- 例 $agil^+$ *agitans*-like突然変異の野生型対立遺伝子
- 例 Kit^+ 野生型*Kit*遺伝子座

ある突然変異表現型が野生型表現型へ戻った場合、”+”に突然変異記号を肩付で表す。

- 例 $+^{hr}$ ヘアレス*hairless*遺伝子が野生型へ復帰

もしある研究室に一つ以上の復帰突然変異型がある場合、連番と施設記号が与えられる。連番は、マウスとラットで独立しており、ホモロジーがないことを意味する。もし、その復帰型がすでに単離された遺伝子内にある場合は、その突然変異記号は遺伝子記号に”+”記号を肩付きで表される。

- 例 $Myo5a^{d1}$ ミオシンVaの*dilute*突然変異の野生型への復帰型

例 *Myo5a*^{d²J} ジャクソン研究所で同定された上記の第2番目の復帰型

3.2.変異

3.2.1.生化学変異

電気泳動または他の方法によって調べられるすでに知られている遺伝子の生化学的変異の対立遺伝子については、違いを表すために通常小文字を用い、遺伝子記号の肩付きとする。

例 *Gpi1*^a, *Gpi1*^b

glucose phosphate isomerase 1 遺伝子座の対立遺伝子 *a* と *b* を表している。

3.2.2.DNA断片

DNA断片の変異は、記号の肩付きで表される。記号は、通常その変異の記述がある近交系の略記号である。しかし、ある特殊な対立遺伝子が複数の近交系で見いだされたり、さらには、ある系統の対立遺伝子が他の系統の対立遺伝子と同じであるかどうかを見極めるのは難しいであろう。DNA断片の対立遺伝子記号の使用は、主に交配における遺伝およびハプロタイプを記述する場合に限られている。記述中に記号の定義を行えば、利用者は必要に応じて対立遺伝子記号が何であれ、自由に使える。表中では遺伝子型の遺伝子記号を省略し、対立遺伝子記号を単独で使っても構わない。

例 *D11Mit19*^a, *D11Mit19*^b, *D11Mit19*^c マウスの*D11Mit19*の変異アリル

3.2.3.一塩基多型(SNPs: Single nucleotide Polymorphisms)

SNPsで定義される多型はタンパクをコードするシークエンスの内外で起こっているものである。

もし、SNPが遺伝子内にある場合、SNP対立遺伝子はそのdbSNP_idとハイフンおよび置換した塩基をつづけてしめされる。

例 *Park2*^{rs6200232-G} *Park2* 遺伝子のrs6200232 でGへの置換があるSNP対立遺伝子

Park2^{rs6200232-A} *Park2* 遺伝子のrs6200232 でAへの置換があるSNP対立遺伝子

もし、同定された遺伝子の外でSNPが起こっている場合は、SNP遺伝子座はdbSNP_idを遺伝子座記号とし、それに続いて塩基の変異を肩つきで示し、全体として対立遺伝子とする。もし、ある遺伝子がのちにこのSNP遺伝子座を含むことがわかった場合、突然変異遺伝子座記号が既知遺伝子の対立遺伝子となる場合に使わ

れるものとして同じガイドラインが適用される。

例 $rs6200616^T$ Tへの変異をもつSNP遺伝子座

 $rs6200616^C$ Cへの変異をもつSNP遺伝子座

備考:もし、ある遺伝子 X_{YZ} がこのSNP遺伝子座、 $rs620061$ 、を含むことが分かった場合、上記にリストされた対立遺伝子は $X_{YZ}^{rs6200616-T}$ および $X_{YZ}^{rs6200616-C}$ となる

3.3.量的形質遺伝子座の変異と反応性, 抵抗性遺伝子

目に見える形で表現型がない遺伝子の変異は、生理学的または病理学的パラメーターを調べることで検出できるかもしれない。この種の変異の例としては、代謝レベル、抗原接種に対する免疫応答、ウイルス抵抗性または薬物への反応などが含まれる。遺伝的変異は、他の遺伝子と、あるいは、環境も含めた複雑な様式で関係しあい、形態、行動あるいは他の観察しうる形質を作るものである。

これらの遺伝子は、唯一対立遺伝子の変異の形で同定される。ほとんどの場合、はっきりとした野生型は存在しないと考え、すべての対立遺伝子に名前を付けることとする。名前は、出現した系統に準じ、系統の略記号を肩付きで加えて記号化する。ただし、抵抗性および感受性の表記については、変異に”r” (resistant) および”s” (susceptible) を使用する。異なる系統に由来する抵抗性の対立遺伝子同士は同じでないかもしれないこと、異なる名前と記号が与えられるべきであることを記憶していて欲しい。

いったん量的形質の遺伝子が単離されたり、同定されたら、表現型の名前は同定された遺伝子名と置き換える。対立遺伝子名と記号は表現型に使用したものと同一であるほうが良い。

例 $Slc11a1^r$ solute carrier family 11, host resistance allele

 $Slc11a1^s$ solute carrier family 11, host susceptibility allele

(本来 BCG/Lsh 抵抗性として知られている QTL で、 $Slc11a1$ として同定された)

 $Sc2^{BALB/cHeA}$ colon tumor susceptibility 2 の対立遺伝子で、BALB/cHeAのもの

 $Sc2^{STS/A}$ colon tumor susceptibility 2 の対立遺伝子で、STS/Aのもの

(QTL $Sc2$ としての STS/A 対立遺伝子は BALB/cHeA に対して tumor susceptibility が増加している)

3.4.挿入ならびに誘導突然変異

誘導、標的、あるいは選択された構造遺伝子の突然変異は、その構造遺伝子の対立遺伝子として命名される。

3.4.1.構造遺伝子の突然変異

構造遺伝子の突然変異は、表現型を表す、表さないに係わらず、m#ラボコードの肩付きで表される。#は連番、続いて、その突然変異が発見されたか、あるいは、特徴の解析を行った施設記号を付ける。連番はマウスとラットで独立に割り当て、同じく割り当てられた連番はオルソロジーを意味しない。もし、その突然変異がある特殊な対立遺伝子で起こっていることがわかった場合、対立遺伝子記号とハイフンを肩付きで表すことによって明記できる。

例 $Mod1^{a-mLLws}$ Susan Lewisの研究室で最初に見いだされたマウスの $Mod1^a$ の突然変異であることを表している。

もし、その突然変異が構造遺伝子の全部あるいは部分的な欠失によるものである場合、肩付きの部分の”m”を”dl”に置き換える。これは、単一遺伝子の欠失にだけ使われるべきで、大きな欠失については染色体欠失命名規約を使う。

3.4.2.トランスジーンによる挿入突然変異

トランスジーンがランダムに染色体(遺伝子)に挿入することによって起こる突然変異は、その遺伝子*の突然変異対立遺伝子としてトランスジーン記号の肩付で表される。(*:もしそれが新規の遺伝子である場合、名前と記号が与えられる)(この表記の例については3.1.1, また、トランスジーンの表記については4を参照のこと)

3.5.標的およびトラップ突然変異

3.5.1.ノックアウト、ノックイン、コンディショナルおよび他の標的突然変異

ES細胞の相同組換えで標的破壊された結果として得られる突然変異については、標的破壊された遺伝子の記号と下記の3部分からなる肩付きで表記される。

- (1) 標的破壊された突然変異を表すための記号”tm”
- (2) 作出した研究室での番号
および
- (3) 施設記号(section 2.1 を参照)

例 Ctr^{tm1Unc}

ノースカロライナ大学で作製された最初の cystic fibrosis transmembrane regulator (Ctr)遺伝子の標的破壊突然変異であることを表す。

ある遺伝子のコーディング領域の全部あるいは一部を他の遺伝子で置き換える、いわゆる”ノックイン”突然変異の表記は、”tm”記号を使用し、その詳細については出版物またはデータベースで記述する。一方、全コーディング領域の置き換えがあった場合、置き換える遺伝子の記号は括弧に入れ、施設コードと連番をつけて置き換えられた遺伝子の対立遺伝子記号の一部として使う。

例 $En1^{tm1(Otx2)Wrst}$

$En1$ 遺伝子のコーディング領域が W. Wurst 研究室に由来する $Otx2$ 遺伝子により置き換えられたことを表している。

内在性プロモータのコントロール下にある RNAi を発現するノックイン対立遺伝子は、標的突然変異あるいはトランスジーン突然変異の表記法を適用して表すことができる。適切な例は次の通り。

例 $Gene^{tm\#(RNAi:XYZ)Labcode}$

ある標的ベクターが、Cre-Lox システムで見られるような、生殖系列を通して伝達される対立遺伝子を作製するために使われる場合、LoxP の元のノックインについては、通常の tm 命名規約に従う。もし、2 番目の対立遺伝子が Cre トランスジェニックマウスと交配した後に作出された場合、親表記に小数点と連番をつけて表す。

例 $Tfam^{tm1Lrsn}$

LoxP が $Tfam$ 遺伝子へ挿入され、標的破壊されたことを表している。

例 $Tfam^{tm1.1Lrsn}$

Cre トランスジェニックマウスと交配した後発生した生殖系列を通して伝達される別の対立遺伝子を表している。

備考: $Tfam^{tm1Lrsn}$ を持つマウスおよびある組織で選択的に $Tfam$ が破壊されている Cre トランスジェニックマウスの子孫において発生した体細胞レベルでの出来事に対しては、命名規約が割り当てられない。

遺伝子置換についての他の複雑な様式、すなわち、部分的”ノックイン knock-in”、”ヒットアンドラン hit-and-run”、”2 遺伝子置換”、および”loxP が介在する遺伝子導入”は、短縮型を設けるのが困難であり、”tm#施設コード”を肩付きで表されるべきである。標的破壊された遺伝子座の詳細は関係する出版物およびデータベース登録で記載されるのがよい。

備考: 塩基あるいはアミノ酸変化が明らかになると、微妙な変化が分かり、命名の対象になるが、実際にはそうではない。というのも、一方で同じ変化を持ち、他方、その遺伝子の他のどこかで違っているといった変化は独

立した研究室で起こりえるからである。

大規模プロジェクトでは多くの対立遺伝子(>1000)を生み出しているが、その表記として括弧内にプロジェクトの略記号を含めるとよい。これらの表記はそのクラスの他の対立遺伝子の命名形を保持すること。

例 $Gstm3^{tm1(KOMP)Vlc}$

KOMP ノックアウトプロジェクトの Velocigen(Regeneron)で作製された標的対立遺伝子の表記一度出版物で表記されると、対立遺伝子は括弧内の対立遺伝子の部分を除いて表すことができる。この場合は、記号のユニークさは残し、 $Gstm3^{tm1Vlc}$ となる。

3.5.2. Endonuclease-induced Mutations

Endonuclease で作られる突然変異は、pluripotent or totipotent cells を使って sequence 特異的 DNA 結合ドメインに結合された endonuclease によって作製される targeted mutations である。その結果生じる突然変異は、誘導された DNA 切断の homology-directed または non-homologous end-joining 修復の間に生じる。

この突然変異の表記は、変異した遺伝子記号と右肩(3つのパートからなる: endonuclease によって誘導される変異であることを示すための記号「em」と作出したラボがつけた連続の番号、および、Laboratory code である。

例 $Fgf1^{em1Mcw1}$

the first endonuclease-induced mutation of the fibroblast growth factor 1 (*Fgf1*) gene produced at the Medical College of Wisconsin.

3.5.3. 遺伝子トラップ変異

遺伝子トラップ突然変異は類似の方法で記号化される。もし、トラップされた遺伝子が既に知られている場合、その記号は Gt(vector) # 施設記号の様式を使い、標的破壊突然変異と類似の表記になる。

例 $Akap12^{Gt(ble-lacZ)15Brr}$ Akap12 遺伝子の遺伝子トラップ対立遺伝子で、ベクターに phleomycin resistance gene (*ble*)と lacZ を含んでおり、Jacqueline Barra (Brr)の研究室で分析した 15 番目のもの

もし、トラップされた遺伝子が新規であれば、遺伝子トラップを表す”Gt”記号、括弧内にベクター、連番、そして、施設登録記号から成る新しい名前と記号が与えられる。

例 $Gt(ROSA)26Sor$ P. Soriano 研究室 (Sor) で 26 番目 (26) に作製されたベクター ROSA (ROSA) を使ってトラップされた遺伝子 (遺伝子は特定され

ていない)

High throughput systematic gene trap pipelines 用として、突然変異 ES ラインの表記をベクター記号の代わりにカッコ内に表記することも可能である。なお、カッコのうしろの番号を省略してもよい。

例 *Gt(DTM030)Byg* BayGenomics で作られた突然変異 ES 細胞の DTM030 ラインで
ラップされた遺伝子 (遺伝子は特定されていない)

例 *Osbpl1a^{Gt(OST48536)Lex}* oxysterol binding protein-like 1A 遺伝子がジーントラップされた対
立遺伝子で、ES細胞の OST48536 で作られた。Lexicon Genetic 社
が作製した。

3.5.4.エンハンサートラップ

エンハンサートラップは特殊なトランスジーンである。これらトランスジーンは、cre ドライバーラインの作製に
利用価値がある。現在作製されているこの種のエンハンサートラップはプロモーター、イントロン、cre リコンビナ
ーゼカセット、および polyA サイトを含んでいる。

これらエンハンサートラップの命名規約は、次の 4 つから構成される。

Et	エンハンサートラップの識別記号 prefix
Cre リコンビナーゼカセット ライン番号または連番	括弧内は、例えば、cre、icre、cre/ERT2 (ERT2 との融合の場合) 施設のトラップ番号または連番を付ける。
ラポコード (施設記号)	このエンハンサートラップの作製者を示すための ILAR 記号

例

<i>Et(icre)1642Rdav</i>	Ron Davis が作製したエンハンサートラップ 1642
<i>Et(cre/ERT2)2047Rdav</i>	Ron Davis が作製したエンハンサートラップ 2047

4.トランスジーン

マウスの生殖系列に安定して導入された DNA はトランスジーンと呼ばれる。トランスジーンは 2 種類に分類さ
れる。

- ある遺伝子座において相同組換えによって標的破壊として作製された
- ゲノム中への無作為な挿入によって起こったもの (通常はマイクロインジェクション法を使う)

標的破壊遺伝子の命名規約は標的突然変異の項 (3.5) で扱われている。内在性遺伝子の中あるいは近くに
トランスジーンが挿入した場合、その遺伝子に新しい対立遺伝子を生み出すことになる。この新しい対立遺伝
子は、セクション 3.4.2 で記述されているようにして命名される。トランスジーンそれ自身は、新しい遺伝的実体

であり、名前が付けられる必要がある。このセクションでは、挿入トランスジーンに名前を付けるためのガイドラインを記載する。

すべてのトランスジーンに対して名前を付けることは必要ないか望ましいという程度の認識である。例えば多くのトランスジェニックシステムが出版物で公表され、全部ではないにしろ引き続き維持されるか、保存される場合、維持されるシステムについてだけ標準化した名前が必要であろう。次のガイドラインは、1992年にILARがスポンサーとなって Interspecies committee によって作成され、1999年および2000年に命名規約委員会によって改定された。トランスジェニック記号は、新しい遺伝子座については命名提出用紙を通して MGD (マウス) または RGD/RatMap へ登録されるべきである。トランスジーン記号は4つの部分から成る。

- トランスジーンを表す”Tg”
- 挿入 DNA の公式遺伝子記号を括弧内にいれる。
- 研究室のラインまたは基礎繁殖記号または連番(備考:番号はマウス、ラットで別とする)
- 作出した研究室の施設記号

例	<i>Tg(Zfp38)D1Htz</i>	マウスの <i>Zfp38</i> 遺伝子を含むトランスジーンで、Nathaniel Heints (Htz)が報告した D1 系(D1)
例	<i>Tg(CD8)IJwg</i>	ヒト <i>CD8</i> 遺伝子を含むトランスジーンで、Jon W. Gordon の研究室 (Jwg)によって記載されたこの遺伝子構造体を使って作出された最初(1)のもの
例	<i>Tg(HLA-B*2705,B2M)33 - 3Trg</i>	ヒト <i>HLA-B*2705</i> と <i>B2M</i> 遺伝子をダブルに持つラットで、同時に注入され、JD Taurog によりライン 33-3として作出された。

同じ遺伝子を含む異なるトランスジーン構造体は、記号で区別するのではなく、同じ遺伝子記号と連番/施設コードを括弧内に表記して区別する。トランスジェニックそのものの性質に関する情報は、出版物およびデータベースに記録する。この例外は、同じ遺伝子構造体を持つ多数のトランスジェニックシステムが作出され、発現の組織特異性だけが異なっている場合である。これらのうちもっとも共通しているのがリポーター構造体またはリコンビナーゼ(例:GFP, lacZ, Cre)を使っているトランスジーンであり、プロモーターは、ハイフンによってリポーターまたはリコンビナーゼ表記と区別され、遺伝子挿入表記の最初の部分として明記されるべきである。SV40 の large T 抗原は別の例で、上記の例外以外にプロモーター表記の使用は行われていない。

例	<i>Tg(Wnt1-LacZ)206Amc</i>	<i>Wnt1</i> プロモーターを付けた LacZ トランスジーンを持つ Andrew McMahon の研究室で作製されたマウスのライン 206
例	<i>Tg(Zp3-Cre)3Mrt</i>	<i>Zp3</i> プロモーターを付けた Cre トランスジーンを持つ Gail Martin の研究室で作製されたマウスで3番目のもの

2種類の遺伝子のおおよそ等しい部分があるような融合型遺伝子の挿入の場合、前のスラッシュ(/)で括弧内の2種類の遺伝子を区分する。

例 $Tg(TCF3/HLF)1Mlc$ ヒト転写要因3 (*TCF3*)と肝白血病要因遺伝子 (*HLF*)からなるトランスジーンが融合キメラ cDNA として挿入され、Michael L. Cleary 研究室 (Mlc) によって作出されたマウスで1番目 (1)のもの

この方法は、トランスジーンに名前を付けるためだけのものである。トランスジーンを持つマウスあるいはラット系統については、マウスおよびラット系統命名規約ガイドラインにあるように別に命名されるべきである。

例 $C57BL/6J-Tg(CD8)1Jwg$
トランスジーン $Tg(CD8)1Jwg$ が導入された C57BL/6J 系統を意味する。
 $F344/CrlBR-Tg(HLA-B*2705,B2M)33-3Trg$
ダブルトランスジーン $Tg(HLA-B*2705,B2M)33-3Trg$ を持つ F344/CrlBR ラット系統

BACトランスジェニックの表記の場合、挿入表記はBACクローンであり、NCBIのクローン登録Clone Registryと同じ命名とする。

例 $Tg(RP22-412K21)15Som$
BAC ライブラリーRP22 (RP22), プレート 412 (412), K 列 (K), 21 コラム (21) の BAC が挿入されたトランスジェニックマウスで、Stefan Somlo (Som) の研究室で 15 番目 (15) に作製されたことを表している。

RNAi コンストラクトを含むトランスジーンは、次を最小限とする。

例 $Tg(RNAi:geneX)\#Labcode$
ここで、geneX はノックダウンした遺伝子であり、# はトランスジーン の連番

この表記の発展版は次の通り

例 $Tg(Pro-yyRNAi:geneX)\#Labcode$
ここで Pro- はプロモーター、yy は特異的 RNAi コンストラクトで、両方についてその使用はオプションである。

トランスジーン記号のカッコ内でベクター、プロモーターなどの重要な情報が含まれることがオプションである一方で、記号は簡潔さや明快さのために最小であるべきである。記号の機能は遺伝子、遺伝子座、あるいは突然変異についてのユニークな表記である。これら遺伝子座および突然変異の分子レベルでの詳細は MGD お

よび RGD といったデータベースに收容されている。

5. トランスポゾンで誘導される突然変異と挿入

3 種類の遺伝的なインサートがトランスポゾン誘発突然変異作製に関係している。2 ラインの 1 つは、トランスポザブルエレメントをコンカタマー concatamer として運んでいて、他の 1 つはトランスポゼース transposase を運んでいて、これらが交配される。交配によりトランスポザブルエレメントがトランスポゼースがコンタクトをとれるようになり、本来ある場所から移動できるようになってゲノムへ再挿入される時に、その挿入が遺伝的に表現型をしめす突然変異の原因となる(Ding et al, 2005; Bestor, 2005; Dupuy et al, 2005 を参照)。トランスポザブルエレメントの挿入、トランスポゼーストランスジーンおよびその挿入により出来た対立遺伝子の命名については、いかに示すとおりである。

5.1. トランスジェニック トランスポザブルエレメント(TE)コンカタマー

トランスジェニックトランスポザブルコンカタマーは、識別記号の Tg(トランスジェニックという意味)と Tn(トランスポザブルエレメントという意味)で区別される。トランスポザブルエレメントのクラスは、カッコの中に含める。一般的な記号は次の通りである。

TgTn(transposon_class_abbreviation-vector)#Labcode

記号の構成について

- Tg は transgenic の意味
- Tn は transposon の意味
- カッコ内にトランスポゾンのクラス(下記のケースで sb は Sleeping Beauty)の略を小文字で表わし、ハイフンとベクター記号を続ける。
- 研究室のラインあるいは基礎動物または連番(#)
- これを作ったラボコード

例 *TgTn(sb-T2/GT2/tTA)1Dla*

5.2. トランスポゼースの挿入

トランスポゼースは、ゲノム内へトランスジェネシスあるいは特殊な遺伝子ターゲティングにより導入される。これらのケースでは、トランスジーンまたは標的突然変異の命名規約が使用される。

トランスジーンについては、標準的な略記号としての Tg を使う。カッコ内は、プロモーターとトランスポゼースの記号であり、ハイフンで別ける。一般的な書き方は次の通りである。

Tg(promoter-transposase)#Labcode

記号の構成

- *Tg*は、transgenic の意味
- 括弧内にはプロモーターの正式な遺伝子記号(その動物種の命名規約に従って)を書き、ハイフンとトランスポゼースの記号を小文字で(下記のケースでは sb10 は Sleeping Beauty 10 transposase) 続ける。
- 研究室のラインあるいは基礎動物または連番(#)
- これを作ったラボコード

例 *Tg(ACTB-sb10)545Abc*

トランスポゼースの標的ノックインについては、標的突然変異の様式を使って表記する。たとえば、標的遺伝子のシンボルに肩つきで *tm* から始まる対立遺伝子記号を付ける。カッコ内の事項は、トランスポゼースの記号である。記号の一般的な表記は次の通りである。

Gene^{tm#(transposase)Labcode}

- *tm* は targeted mutation の意味
- targeted mutation の番号
- 括弧内にはトランスポゼースの記号を小文字(下記のケースでは sb11 は Sleeping Beauty 11 transposase) で記述
- これを作ったラボコード

例 *Gt(ROSA)26Sor^{tm1(sb11)Njen}*

トランスポゼースが組み込まれた遺伝子は、この例では *Gt(ROSA)26Sor* である。

5.3.トランスポーズ挿入変異対立遺伝子

この対立遺伝子の表記に関するルールは、他の場合と同様である。一般にトランスポザブルエレメントコンカタマーのマーカーは上記のように既に確立されているものである。新しい対立遺伝子は、したがって、コンカタマー記号の右肩付きということになる。

備考:トランスポザブルエレメントコンカタマーに由来するそういったすべての対立遺伝子には小数点と連番からなるオリジナル番号を付けてその対立遺伝子であることが分かるようにする。

Gene^{Tn(transposon_class_abbreviation-vector)#Labcode}

構成は次の通りである。

- *Tn*は、transposon の意味
- カッコ内にトランスポゾンのクラス(下記のケースで sb は Sleeping Beauty)の略を小文字で表わし、ハイフンとベクター記号を続ける。
- 連番。最初の番号はコンカタマーのもので、小数点以下は挿入により生まれた対立遺伝子をシリーズとして示す番号となる。
- トランスポザブルエレメントのラインを作ったラボコード

例 *Car12*^{Tn(sb-T2/GT2/TA)1.1Dla}

もし、新しくトランスポーズ挿入変異が未知のサイトあるいは遺伝子間領域で起こった場合、その書き方は次のようになる。

Tn(transposon_class_abbreviation-vector)#Labcode

遺伝子記号に肩付きにしないで、ゲノム遺伝子の突然変異として記号で表すことになり、トランスジーンがランダムな挿入により非遺伝子サイトに挿入した場合と類似の表記となる。

6. 用語の定義

次の定義は、ユーザーが名付けられているものを理解したり、ガイドラインの根底にある原理を理解するときの助けとなる。

6.1. 遺伝子 gene

遺伝子は、通常はタンパクあるいはRNA をコードしている 機能単位で、その遺伝については実験的に捕らえられる。遺伝は、普通、交配によって検出されるが、ある遺伝子の座位(遺伝子座)をマッピングする別の方法としてその遺伝子の細胞遺伝学的あるいは物理地図での同定がある。

6.2. 偽遺伝子 pseudogene

ある機能性遺伝子によく似たシーケンスを持ち、ゲノムの他の遺伝子座にあるもので、転写あるいは翻訳(または両方)が突然変異により出来なくなった結果として非機能性を示す遺伝子を指す。一般に、偽遺伝子はそれらの正常なパラログの転写産物の逆転写に因るか(その場合、偽遺伝子はイントロンを欠き、poly(A)を含む。しばしば、processed pseudogenes と呼ばれる)、あるいは、組換えに因る(この場合、偽遺伝子はその正常

パラログの典型的な直列重複である)。

[6.3.遺伝子座 locus](#)

一つの遺伝子座はゲノム中の一点であり、いくつかの方法でマップされるマーカーによって確認される。一つの遺伝子座は、かならずしも一つの遺伝子に対応するものではない。たとえば、未確認の非コーディング DNA 断片または細胞遺伝学的形質であってもよい。一つの遺伝子には、いくつかの遺伝子座が含まれるかもしれない(異なったマーカーでそれぞれが検出される)、これらのマーカーは遺伝学的実験、あるいは、物理地図実験で別々のものとされるかもしれない。これらの異なった遺伝子座を明らかにすることは有用であり、一般にはその遺伝子名は情報を運び、遺伝子それ自身を表すために使われる。

[6.4.マーカー marker](#)

マーカーは遺伝子あるいは遺伝子座を確認するための媒介である。それによって。マーカーは独立した方法で検出されるが、たとえば、突然変異表現型あるいは酵素活性の有無、タンパクバンド、または、DNA 断片の確認であっても良い。(物理地図上にそれを位置させるためではなく)遺伝子地図上にその遺伝子座をマップするためにはマーカーに遺伝的変異がなければならない。

[6.5.対立遺伝子 allele](#)

母親由来および父親由来の染色体上の常染色体性遺伝子あるいは遺伝子座の 2 コピーは、対立遺伝子である。もし、その二つが同じであれば、その動物はその遺伝子座でホモ接合である。ある遺伝子または遺伝子座の変異が何らかの方法で検出でき、対立遺伝子が異なる場合、遺伝子マッピングが可能となる。一つの染色体は、重複、欠失あるいは3倍体の場合を除いてただ一つの対立遺伝子を運び、一頭の動物は二つの常染色体性対立遺伝子を持つ。特に、ゲノムにランダムに挿入されたトランスジーンは内在遺伝子座の対立遺伝子ではない。トランスジーンが 2 つの親染色体セットの 1 本だけに存在する場合はヘミザイガス hemizygous と呼ばれる。それに対して、内在性遺伝子座を標的し、修飾を加えた遺伝子は、対立遺伝子であり、然るべく名前が付けられる。

[6.6.対立遺伝子変異 allelic variant](#)

これは、対立遺伝子間の違いであり、ある検出法で見出されるものである。たとえば、未知の DNA シークエンスの中の違いが SSLP (simple sequence length polymorphism) あるいは SNPs (single nucleotide polymorphisms) により検出されるなどである。他のタイプのバリエーションは、タンパクの分子量や荷電の違い、酵素活性の違い、SSCP (single strand conformation) の違いなどがある。多くの対立遺伝子変異、特に DNA 変異、は動物にとって何か表現型にかかわってくるものではない。これらは、しばしば遺伝的“多型”とよばれるが、極端に言ってこの語は集団の 1% よりも高い頻度の変異に対して使われる。

[6.7.スプライス変異とオルターナティブスプライス splice variant or alternative splice](#)

遺伝子のオルターナティブスプライスは、結果として、エクソン(あるいはその一部)が使われることにより定義されるmRNA の違った、正常に起こる形を生み出す。1 つあるいはそれ以上のオルターナティブタンパク産物がある遺伝子の対立遺伝子によって産生される。異なる対立遺伝子間で、オルターナティブスプライスフォームは違っているかもしれないし、違っていないかもしれない。それは、対立遺伝子間でのシークエンスの違いが正常なスプライシング機能に影響しているか、そして、エクソン(または部分的なエクソン)の使用に違いがあるかに依存している。

たとえば、対立遺伝子 A はスプライスフォーム 1、2 および 3 の mRNA を作るとして、一方、対立遺伝子 B はスプライスフォーム 1、2 および 4 の mRNA を作るかも知れないし、対立遺伝子 C はスプライスフォーム 1、2、および 3 の mRNA を作るかも知れない。このケースでは、A、B および C のそれぞれはそれらの DNA シークエンスが違わなければならない。しかし、B 対 A および C の間の違いは、遺伝子のスプライシングパターンに栄養するようなシークエンスの違いを含んでいなければならない。

[6.8.突然変異 mutation](#)

突然変異は、”野生型”と比較して表現的に違いが認められる変異性対立遺伝子の特殊なクラスである。しかし、遺伝子を標的破壊するために使われる相同組換えのように、例えその遺伝子が機能しないようにされたとしても、場合によっては簡単に確認できる表現型をとらないかもしれない。そういったケースであっても、標的破壊された遺伝子は突然変異対立遺伝子である。

[6.9.優性と劣性 dominant and recessive](#)

優性および劣性は、遺伝子、対立遺伝子あるいは突然変異に対してではなく、表現型の遺伝的な性質に対して使われる。劣性の表現型は、両方の対立遺伝子が特殊な変異あるいは突然変異を持つ場合にだけ検出される。優性の表現型は、ただ一つの変異対立遺伝子が存在する場合に現れる。もし、両方の対立遺伝子があるアッセイ系を用いて同時に検出される場合、それらは共優性である。例えば、DNA あるいはタンパクの変異を検出するアッセイ法は、常に変わることなく両方の対立遺伝子が検出されるように共優性遺伝を検出する。もし、ある突然変異が、ホモ型正常とホモ型突然変異の間で中間的なヘテロ型の表現型を示す場合、その表現型は半優性と呼ばれる。ある一つの突然変異が、優性および劣性両方の表現型を与えることがある。例えば、パッチ突然変異はヘテロ型で色素沈着の表現型(優性)を持つが、ホモ型で致死の表現型(劣性)を持つ。優性と劣性、二つの用語は、遺伝子や対立遺伝子ではなく、表現型に適用され、ある遺伝子が複数の突然変異対立遺伝子を持つ場合は、ある対立遺伝子の表現型に対しては優性であるが、他の対立遺伝子による表現型に対しては劣性であるというように、表現型を表している。

[6.10.遺伝子型 genotype](#)

遺伝子型は、普通はある特殊な遺伝子座における特殊な対立遺伝子から見た遺伝的組成を表すものである。

それは一つの遺伝子あるいは遺伝子座あるいは多数の遺伝子座に及ぶかもしれない。遺伝子型は、劣性突然変異の確認のための交配試験を含め、アッセイする表現型で決まる。極端に言えば、アッセイに依存するが、DNA 変異の直接の決定も、遺伝子型ではなく表現型をアッセイしていると言える。

[6.11.表現型 phenotype](#)

表現型は、遺伝子型と環境の相互作用であり、なんらかのアッセイによって決定される。

[6.12.量的形質遺伝子座 quantitative trait loci \(QTLs\)](#)

QTL (Quantitative Trait Loci) は、複数の対立遺伝子をもつ多型遺伝子座で、連続分布する表現型形質の発現に特異的に影響する。通常、これらは特殊な表現型形質において量的な変化に対して統計学手法を使って記述されるマーカーであり、複数の遺伝子座の対立遺伝子の蓄積によってコントロールされる。

[6.13.ハプロタイプ haplotype](#)

一つのハプロタイプは、遺伝的に連鎖した対立遺伝子の集合体である。集合体は、ある種のマーカーの組合せとして認められるかもしれないし、(交配実験で)遺伝的に分かれるような大きな距離を持つかもしれないし、また、距離が短か過ぎて分かれることがないような一つの遺伝子の場合もある。

[6.14.ホモログ homolog](#)

遺伝子がある一つの共通祖先から進化した場合、それらは相同 homolog である。遺伝子は相同かそうでないかのどちらかであって、相同性に程度(度合)はない。例えば、すべてのグロビン遺伝子とミオグロビン遺伝子は、たとえいくつかは他とよりも互いに密接に関係しているとしても相同である。塩基配列間の関係の測定が必要な場合、相同あるいは類似をパーセントで表す。

[6.15.オルソログ ortholog](#)

異なる動物種における遺伝子は、一つの共通遺伝子から進化したならばオルソログである。例として、マウス、ラットおよびヒトのベータグロビンはオルソログである。なお、マウスあるいはラットのいくつかの遺伝子は別の動物種で単一のオルソログを持つかもしれないし、逆もある。

[6.16.パラログ paralog](#)

パラログな遺伝子は、ある共通の祖先遺伝子から重複とそれに続く分岐によって生じた同種内の遺伝子である。例えば、マウスのアルファグロビンおよびベータグロビン遺伝子はパラログである。

[7.文献](#)

Bester TH. Transposons reanimated in mice. *Cell* 122: 322–325.

Committee on Rat Nomenclature, Cochairmen Gill TJ III, Nomura T. 1992. Definition, nomenclature, and conservation of rat strains. *ILAR News* 34:S1–S56.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice. 1963. A revision of the standardized genetic nomenclature for mice. *J. Hered.* 54:159–162.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice. 1973. Guidelines for nomenclature of genetically determined biochemical variants in the house mouse, *Mus musculus*. *Biochem. Genet.* 9:369–374

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice, Chair: Lyon, M.F.: Rules and guidelines for gene nomenclature, pp. 1–7. In: *Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse*, Green, M.C. (ed.), First Edition, Gustav Fischer Verlag, Stuttgart, 1981.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice, Chair: Lyon, M.F.: Rules and guidelines for gene nomenclature, pp. 1–11. In: *Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse*, Lyon, M.F., A.G. Searle (eds.), Second Edition, Oxford University Press, Oxford, 1989.

Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice, Chairperson: Davisson, M.T. Rules and guidelines for gene nomenclature, pp. 1–16. In: *Genetic Variants and Strains of the Laboratory Mouse*, Lyon, M.F., Rastan, S., Brown, S.D.M. (eds.), Third Edition, Volume 1, Oxford University Press, Oxford, 1996.

Ding S, Wu X, Li G, Han M, Zhuang Y, Xu T. Efficient transposition of the piggyback (PB) transposon in mammalian cells and mice. 2005. *Cell* 122:473–483.

Dunn, L.C., H. Gruneberg, G.D. Snell. 1940. Report of the committee on mouse genetics nomenclature. *J. Hered.* 31:505–506.

Dupuy AJ, Akgai K, Largaespada DA, Copeland NG, Jenkins NA. Mammalian mutagenesis using a highly mobile somatic Sleeping Beauty transposon system. 2005. *Nature* 436: 221–226.

Eppig JT. 2006. Mouse strain and genetic nomenclature: an abbreviated guide. In: *the mouse in biomedical*

research, Vol. 1, Second Edition. Fox J, Barthold S, Davisson M, Mewcomer C, Quimby F, Smith A, eds. Academic Press. Pp79–98.

International Committee on Standardized Genetic Nomenclature for Mice, Chairperson: Davisson, M.T.: Rules and guidelines for genetic nomenclature in mice. *Mouse Genome 92* (1994) vii–xxxii.

Levan G., HJ Hedrich, EF Remmers, T Serikawa, MC Yoshida. 1995. Standardized rat genetic nomenclature. *Mamm Genome 6*: 447–448.