

韓國人の染色體에 관한 研究 (豫報)

姜永善·金英眞·李寅惠

(서울大·文理大·動物學科)

The Chromosome Studies in the Korean Population (A Preliminary Note)

KANG, Yung Sun, KIM, Yung Jin and LEE, In Hae

(Dept. of Zoology, Seoul National University)

(1964年 3月 28日 接受)

SUMMARY

A study on chromosome of leucocytes in blood cultures derived from 6 normal Korean was performed. Exact chromosome counts were carried out on 205 cells in male, 211 cells in female, of which 86.05 % revealed a chromosome mormal number of 46. On the basis of relative chromosome lengths and position of centromeres, the karyotype that the human chromosomes were classified into 7 groups with 22 pairs of autosome and one pair of sex chromosome was determined according to the method of Denver report.

The chromosome number on metaphase was observed in short term cultures of leucocytes from the peripheral blood of 2 patients with chronic granulocytic leukemia and 1 patient with acute granulocytic leukemia. And the chromosome morphology was also investigated in one acute leukemic patient. In all leukemic cases the leucocytes showed the constant value of 46 in the stem-line of chromosome number. But the frequency of cells with 46 chromosomes appeared in the 3 cases was 67.30 % in average with a slightly higher range in hypo-and hyper-diploid chromosome numbers than in normal human. The idiogram analysis did not show any abnormality of chromosome in acute leukemic cells.

人類染色體는 일찍이 Tjio 및 Levan (1956), Ford 및 Hamerton (1956), Tjio 및 Puck (1958) 등이 새로운 技術, 方法으로 觀察하고 그 뒤 Denver Meeting*(1960), London Conference**(1963)를 거쳐 再確認된 바와 같이 그數는 46, 性染色體는 X-Y 형인데 틀림이 없다고 생각된다. 그러나 Kodani (1957, 1958 a,b)는 日本人의 精巢細胞를 材料로 한 研究에서 個體에 따라 染色體數가 46, 47, 48의 數의 多樣性을 나타낸다고 하였으며 또 Chang (1959)도 中國人을 材料로 하여 染色體數가 48임을 報告하였다. 이에 대하여 Chu (1960), Stern (1959) 등은 Kodani와 Chang의 의견에 따라 東洋人에서 특별히 染色體 stem-line이 46보다 높은 數를 나타내는 것이 아니냐 하는 의견을 낸바 있다. 그러나 일본의 Makino 등(1959, 1960,

1961, 1962, 1963)은 여러 차례에 걸쳐 日本人을 材料로 이 問題를 재검토 한바 있는데 Kodani가 主張한 染色體數의 多樣性을 찾아 볼 수 없었다고 하였다.

이와 같은 상태에서, 또 韓國人の 染色體에 관한 研究報告가 아직까지 전혀 없음에 비추어 著者들은 白血球培養法을 사용하여 韓國人 體細胞 染色體의 stem-line과 karyotype을 정했으며, 아울러 癌의 일종인 白血病(leukemia) 患者의 白血球를 培養하여 異常細胞에 있어서의 染色體의 變化도 觀察하였다.

培養은 Moorhead *et al.* (1960)의 白血球培養法에 따랐으며 colchicine 및 低調液處理, air drying, acetic-dahlia 및 aceto-orcin 染色등을 통하여 프레파라트를 얻었다.

* Human Chromosome Study Group, 1960. A proposed standard system of nomenclature of human mitotic chromosomes. *J. Hered.* 51: 5, 214-221. Denver, Colorado, U.S.A., 8-11th April, 1960, sponsored by The American Cancer Society.

** Human Chromosome Study Group, 1963. The London Conference on the normal human karyotype. *Cytogenetics* 2, 264-268. London, England, 28-30 th August, 1963, sponsored by The Association for the Aid of Crippled Children.

Table 1. Number of chromosomes in normal cases after short-term blood cultures

Cases	Chromosome numbers										Total cells counted
	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	
Male A	1	1		2	3	59	1	1			68
" B						36	1				37
" C				1	5	85	8	1			100
Female A				3	4	72	1	1			81
" B					2	26	2				30
" C		1		2	4	80	7	5	1		100
Percentage	0.24	0.48	0.00	2.40	3.85	86.05	4.80	1.92	0.24	0.00	416

1. 正常細胞의 染色體

남자 3명에서 얻은 프레파라이트에서 205개의 中期分裂像을 골랐고 또 여자 3명에서는 211개를 골라서 觀察한 染色體數는 table 1과 같다. 冑를 觀察할 때 白血球의 거의 모두가 46의 染色體數를 나타내고 있었으며 (86.05%), 그 밖에 41에서 48까지의 染色體數의 變異를 보여주고 있다.

남자에서 染色體數 46을 나타내는 細胞는 觀察한 細胞 전체의 87.8%, 여자에서는 약간 그 率이 떨어져 84.3%를 보여준다. 46 이외에 41, 42, 44, 48, 49의 染色體數를 갖는 細胞가 있지만 그 數는 극히 적었다. 이러한 觀察로 보아 韓國人의 染色體數의 stem-line도 Tjio 및 Levan 등의 結果와 같이 46인이 명백하며 Kodani가

主張했던 個體에 따른 染色體의 數의 多樣性 같은 것은 찾아 볼 수 없었다. 또 性染色體를 제외하고는 性에 따른 染色體의 變化的도 볼 수 없었다.

染色體의 idiogram을 정하기 위하여 남자와 여자의 中期分裂相 중 染色體가 잘 퍼져 있는 것을 각각 5개씩 골라 2,000倍로 寫眞을 찍어 centromere의 位置에 따라 arm의 길이를 染色體마다 비교하였으며 22쌍의 常染色體와 1쌍의 性染色體를 Denver system에 따라 分析하였다. Group 1-3는 가장 큰 染色體들이며 centromere가 中央에 위치한다. Group 4-5는 앞의 group에 비해 染色體의 길이가 뚜렷이 짧아지지는 않지만 centromere의 위치는 submedian이었다. Group 6-12에 속하는 染色體 길이는 중간정도로써 차츰 짧아지며 centromere의 위치는 역시 submedian이었다. X染色體는 6번째의 常染色體와 그 길이나 centromere의 위치가 類似하다. Group 13-15의 染色體는 다른 染色體와 쉽게 구분이 되는데 그것은 centromere가 거의 染色體끝에 붙어있기 때문이

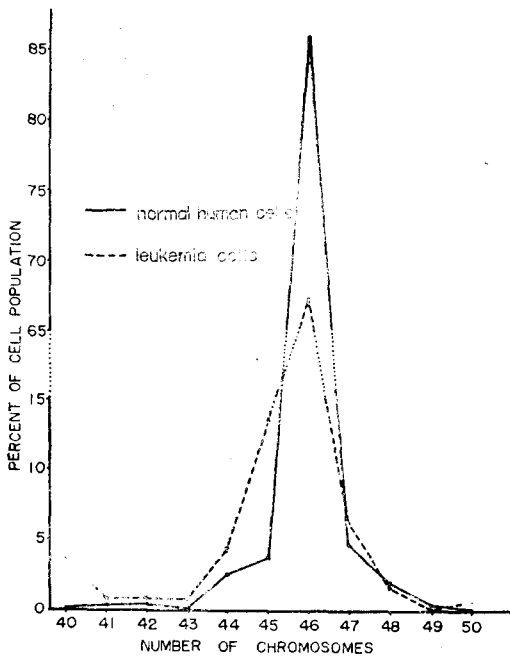


Fig. 1. Numbers of chromosomes of normal and leukemia cells.

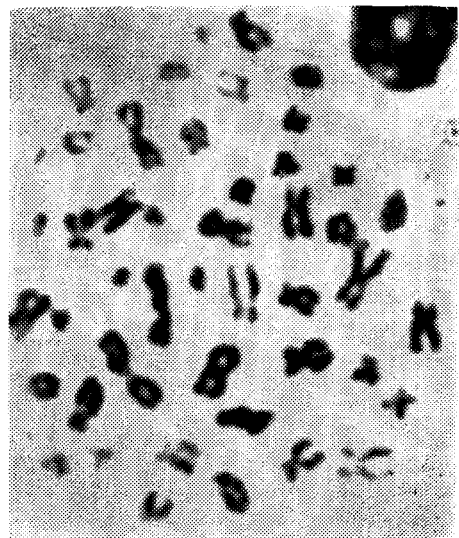


Fig. 2. Metaphase chromosomes in the cultured normal cell (2n=46).

Table 2. Number of chromosomes in leukemic cases after short-term blood cultures.

Cases	Chromosome numbers											Total cells counted
	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	
1	6	1			3	5	16	5	2			38
2			1		1	6	20	1	1		1	31
3				1	3	11	71	4				90
Percentage	3.77	0.63	0.63	0.63	4.40	13.84	67.30	6.29	1.89	0.00	0.63	159

다. Group 16-18 은 3 쌍의 染色體 길이가 비슷하게 짧으며 뚜렷이 median 의 위치에 centromere 가 놓여 있다. Group 19-20 의 染色體 길이는 아주 짧고 centromere 는 submedian 이다. Group 21-22 는 染色體 중에서 가장 작은 group 이며, acrocentric form 이었다. Y 染色體는 21 번에 해당되는 染色體과 구별하기 어려웠으나, 쌍을 이루는 다른 하나의 染色體가 없었으므로 Y 染色體로 보았다.

2. 白血病患者의 染色體

2명의 慢性白血病(chronic granulocytic leukemia, case 1* and 2**) 患者와 1명의 急性白血病(acute granulocytic leukemia, case 3***) 患者에서 얻은 中期分裂像 159 개에서의 染色體數는 table 2 와 같다. 위의 3患者 모두가 染色體數 46 의 stem-line 을 그대로 유지하며 그 出現率은 平均 67% 이다. 이 率은 正常人에서의 86% 에 대략 될 것 같다. Stem-line 을 벗어난 染色體數는 40~50 사

이에 놓인다.

染色體의 形態의 인 변은 急性白血病患者에서만 觀察 하였고 그의 idiogram 을 分析한 결과 正常人의 染色體와 別다른 形態의 差異를 찾아 보지 못했다.

白血病患者의 染色體研究는 Ford et al. (1958)에 의해서 시작되었으며 1950 年代에 들어서서 활발해졌는데 染色體數는 46 혹은 47 이고, 後者일 경우에는 group 6-12 혹은 중간적인 크기의 染色體가 1 개 여분으로 존재한다는 것이다(Ford et al., 1958; Sandberg et al., 1960; Kinlough and Robson, 1951; Hungerford and Nowell, 1961, 1962; Tough et al., 1962; Hammouda, 1963; Weinstein and Weinstein, 1963). 또 Hungerford 및 Nowell (1962) 등에 의하면 染色體 stem-line 이 46 의 白血病患者에 있어서도 group 21-22 의 染色體의 일부가 欠失된 것과 같은 微小인 것이 發見되어 Ph¹ 染色體라고 불리었다. 그러나 本研究에 있어서는 이러한 染色體의 變化를 일체 찾아 볼 수 없었는데 이 점에 관하여는 앞으로 더 많은 材料를 얻어 재검토한 뒤에 보다 상세히 論할가 한다.

文 獻

Chang, C.P., 1959. Studies on the chromosomes of human oögonia. *Jap. Jour. Hum. Genet.* 4, 195-208.
 Chu, E. H. Y., 1960. The chromosome complements of human somatic cells. *Amer. Jour. Hum. Genet.* 12, 93-107.
 Ford, C.E. and J.L. Hamerton, 1955. The chromosome of man. *Nature* 178, 1020-1023.
 Ford, C.E., P.A. Jacobs and L.G. Lajtha, 1958. Human somatic chromosomes. *Nature* 181, 565-568.
 Hammouda, F., 1963. Chromosome abnormality in acute leukemia. *Lancet* II, 410.
 Hungerford, D.A., 1961. Chromosome studies in human leukemia. II. Chronic granulocytic leukemia. *Jour. Nat. Cancer Inst.* 27, 1013-1035.
 Hungerford, D.A. and P.C. Nowell, 1962. Chromosome



Fig. 3. Metaphase chromosomes in the cultured leukemia cell (2n=46).

* Case 1: Age, 40; sex, male; WBC, 450,000/mm³; chronic granulocytic, leucocyte 3 years duration.
 ** Case 2: Age, 28; sex, male; WBC, 160,000/mm³; chronic granulocytic leucocyte, 2 years duration.
 *** Case 3: Age, 20; sex, male; WBC, 10,200/mm³; acute granulocytic leucocyte, 8 months duration.

- studies in human leukemia. III. Acute granulocytic leukemia. *Jour. Nat. Cancer Inst.* 29, 545-565.
- Kinlough, M.A. and H.N. Robson, 1961. Study of chromosomes in human leukemia by a direct method. *Brit. Med. Jour.* 2, 1052-1055.
- Kodani, M., 1957. Three diploid chromosome numbers of man. *Proc. Nat. Acad. Sci.* 43, 285-292.
- Kodani, M., 1958a. Three chromosome numbers in whites and Japanese. *Science* 127, 1339-1340.
- Kodani, M., 1958b. The supernumerary chromosomes of man. *Amer. Jour. Hum. Genet.* 10, 125-140.
- Makino, S., Y. Kikuchi, M.S. Sasaki, M. Sasaki and M. Yoshida, 1962. A further survey of the chromosomes in the Japanese. *Chromosoma (Berl.)* 13, 148-162.
- Makino, S. and M. Sasaki, 1959. On the chromosome number of man. *Proc. Jap. Acad.* 35, 99-104.
- Makino, S. and M. Sasaki, 1960. Chromosome constitution in normal human subjects and in one case of true hermaphroditism (a preliminary note). *Proc. Jap. Acad.* 36, 156-161.
- Makino, S. and M. Sasaki, 1961. A study of somatic chromosomes in the Japanese population. *Amer. Jour. Hum. Genet.* 13, 47-63.
- Makino, S., K. Yamada and T. Sofuni, 1963. A supplementary note on the somatic chromosomes in Japanese. *Proc. Jap. Acad.* 39, 131-135.
- Moorhead, P.S., P.C. Nowell, W.J. Mellman, D.M. Batipps and D.A. Hungerford, 1960. Chromosome preparation of leucocytes cultured from human peripheral blood. *Exp. Cell Res.* 20, 613-616.
- Sandberg, A.A., G.F. Koepf, L.H. Crosswhite and T.S. Hauschka, 1960. The chromosome constitution of human in various developmental and blood disorders. *Amer. Jour. Hum. Genet.* 12, 231-249.
- Stern, C., 1959. The chromosomes of man. *Jour. Med. Education* 34, 301-314.
- Tjio, J.H. and A. Levan, 1956. The chromosome number of man. *Hereditas* 42, 1-6.
- Tjio, J.H. and T.T. Puck, 1958. The somatic chromosomes of man. *Proc. Nat. Acad. Sci.* 44, 1229-1237.
- Tough, I.M., W.M. Court Brown, A.G. Baikie, K.E. Buckton, D.G. Harnden, P.A. Jacobs and J.A. Williams, 1962. Chronic myeloid leukemia: Cytogenetic studies before and after splenic irradiation. *Lancet* II, 115-120.
- Weinstein, A.W. and E.D. Weinstein, 1963. A chromosomal abnormality in acute myeloblastic leukemia. *New. Eng. Jour. Med.* 28 : 5, 253.