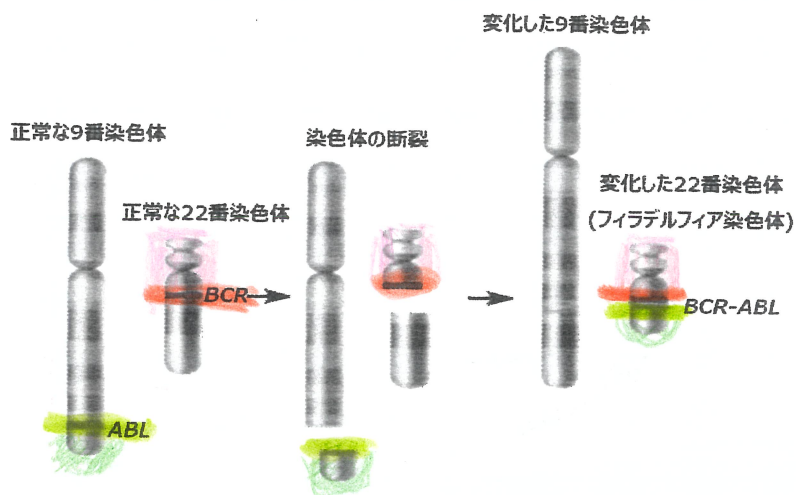


コピー数異常・構造異常

コピー数異常や構造異常は細胞分裂の時に発生しやすい。これらが起きると遺伝子の発現が失われたり、過剰に発現したり、新たな機能を持つ融合遺伝子が生じたりするという問題が生じる

- **コピー数異常 (CNV)** : 細胞内に染色体のある領域が通常は2コピー存在するが、0または1コピーに減少していたり、3コピー以上に増加していたりすること
- **構造異常 (SV)** : 染色体の一部または全体が欠けたり、他の染色体と不適切に結合すること (欠失、重複、逆位、転座など)。転座により生じた融合遺伝子や転座した遺伝子のエンハンサー (発現制御領域の一種) により切断点近傍の遺伝子が高発現することがある。例: *BCR-ABL*、*EML4-ALK*



BCR-ABL融合遺伝子

慢性骨髄性白血病の90%以上に見られる融合遺伝子で、9番染色体長腕 (9q34) に座位するABL遺伝子と22番染色体長腕 (22q11) に座位するBCR遺伝子との相互転座により生じる。その結果チロシンキナーゼ活性が亢進した融合タンパク質が産生され、細胞増殖が促進される