

## PARACENTRIC INVERSION OF A HUMAN CHROMOSOME 7

ヒトの第7染色体にみられた偏動原体逆位

HACHIRO SHIMBA, M.S. 榛葉八郎  
KAZUO OHTAKI, B.S. 大滝一夫  
KAZUMI TANABE 田辺和美  
TOSHIO SOFUNI, Sc.D. 祖父尼俊雄



ATOMIC BOMB CASUALTY COMMISSION

国立予防衛生研究所 - 原爆傷害調査委員会

JAPANESE NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH OF THE MINISTRY OF HEALTH AND WELFARE

## TECHNICAL REPORT SERIES

### 業 績 報 告 書 集

The ABCC Technical Reports provide the official bilingual statements required to meet the needs of Japanese and American staff members, consultants, advisory groups, and affiliated government and private organizations. The Technical Report Series is in no way intended to supplant regular journal publication.

ABCC 業績報告書は、ABCC の日米専門職員、顧問、諮問機関ならびに政府および民間の関係諸団体の要求に応ずるための日英両語による公式報告記録であって、業績報告書集は決して通例の誌上発表論文に代わるものではない。

## PARACENTRIC INVERSION OF A HUMAN CHROMOSOME 7

ヒトの第7染色体にみられた偏動原体逆位

HACHIRO SHIMBA, M.S. 榛葉八郎  
KAZUO OHTAKI, B.S. 大滝一夫  
KAZUMI TANABE 田辺和美  
TOSHIO SOFUNI, Sc.D. 祖父尼俊雄



ATOMIC BOMB CASUALTY COMMISSION  
HIROSHIMA AND NAGASAKI, JAPAN

A Cooperative Research Agency of  
U.S.A. NATIONAL ACADEMY OF SCIENCES - NATIONAL RESEARCH COUNCIL  
and  
JAPANESE NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH OF THE MINISTRY OF HEALTH AND WELFARE  
with funds provided by  
U.S.A. ATOMIC ENERGY COMMISSION  
JAPANESE NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH  
U.S.A. PUBLIC HEALTH SERVICE

原 爆 傷 害 調 査 委 員 会  
広島および長崎

米 国 学 士 院 - 学 術 会 議 と 厚 生 省 国 立 予 防 衛 生 研 究 所  
と の 日 米 共 同 調 査 研 究 機 関

米 国 原 子 力 委 員 会, 厚 生 省 国 立 予 防 衛 生 研 究 所 お よ び 米 国 公 衆 衛 生 局 の 研 究 費 に よ る

## CONTENTS

### 目次

Summary	要約	1
Introduction	緒言	1
Case Report	症例報告	2
Methods	検査方法	2
Results	結果	2
Discussion	考察	6
References	参考文献	8
Figure 1. A representative G-banded metaphase		
図	G分染法による代表的な中期分裂像	3
2. G-banded karyo type		
	G分染法による核型分析	3
3. Partial karyotypes of C-group and sex chromosomes		
	C群および性染色体の部分的核型分析	4
4. Photomontage and diagrammatic representation of the band pattern of the inverted chromosome 7		
	逆位を有する第7染色体のバンドパターンの合成写真と模式図	5
5. Consequence of a single cross-over and chiasma formation in a heterozygous paracentric inversion		
	異型接合の偏動原体逆位における単一交叉とキアズマ形成の結果	7

Approved 承認 17 February 1975

## PARACENTRIC INVERSION OF A HUMAN CHROMOSOME 7

## ヒトの第7染色体にみられた偏動原体逆位

HACHIRO SHIMBA, M.S. ( 榛葉八郎 ); KAZUO OHTAKI, B.S. ( 大滝一夫 ); KAZUMI TANABE ( 田辺和美 );  
TOSHIO SOFUNI, Sc.D. ( 祖父尼俊雄 )\*

Department of Clinical Laboratories

臨床検査部

## SUMMARY

In the course of chromosome studies of atomic bomb survivors in Hiroshima using the trypsin-G-staining method, a 40-year-old male was found to have an abnormal banding pattern in the long arm of a chromosome 7. A similar abnormal banding pattern was also observed by the quinacrine staining method, although no such abnormality was detected by the ordinary staining method. All other chromosomes apparently had normal banding patterns. The abnormality was determined to be a paracentric inversion of a chromosome 7, which is described as 46,XY,inv(7)(q22q31).

## INTRODUCTION

Several recently developed banding techniques have made it possible to unequivocally identify every chromosome in man and structural rearrangements within and between chromosomes can be characterized with considerable accuracy. Furthermore, structural rearrangements which were undetectable by the conventional staining technique can now be demonstrated; these include paracentric inversions, pericentric inversions where the break points are equidistant from the centromere, and reciprocal translocations where the exchanged segments are of approximately equal size.

In the present paper a male with the paracentric inversion of a chromosome 7, as revealed by the trypsin-Giemsa banding and quinacrine fluorescent techniques is reported.

## 要 約

広島における原爆被爆者に対するトリプシン-G-分染法による染色体分析の過程で、40歳の男性の第7染色体長腕に異常バンドを発見した。さらに蛍光染色法においても同様な異常が見いだされたが、従来の染色法では形態的な異常は認められなかった。異常第7染色体以外の染色体のバンドパターンはすべて正常であることから、この異常は第7染色体の偏動原体逆位によるものと判定され、46, XY, inv(7)(q22q31)と書き表わすことができた。

## 緒 言

最近開発された種々の分染法によってヒトの染色体をすべて確実に同定することが可能になり、染色体内および染色体間の構造再配列もかなり正確に識別できるようになった。しかも、従来の染色法で検出不可能であった構造再配列、例えば、偏動原体逆位、切断部位が動原体から等距離にある挟動原体逆位、交換部分がほぼ同じ大きさである相互転座などの説明が今や可能である。

本報告ではトリプシン・ギムザ分染法とキナクリン蛍光染色法によって男性1例に発見された第7染色体の偏動原体逆位について述べる。

---

\*Hiroshima Branch Laboratory, Japanese National Institute of Health, Ministry of Health and Welfare

国立予防衛生研究所広島支所

## CASE REPORT

The 40-year-old male (MF [redacted]) described here is a participant in the ABCC-JNIH Adult Health Study sample comprising A-bomb survivors and nonexposed controls residing in Hiroshima City.<sup>1</sup> His height is 155.9 cm and his weight 47.8 kg. He was born to a 28-year-old father and a 26-year-old mother, and was the second of six live-born children, all of whom are still alive. He had a history of pneumonia at 10 years of age, pleurisy at 16 and dysentery at 17. In 1970, he suffered from urolithiasis in the left side. No phenotypical abnormality was observed on physical examination at ABCC. He was in Hiroshima at the time of the A-bomb in 1945, and his estimated radiation dose is 453 rad.<sup>2</sup> He is married and has two sons (13 and 7 years old).

## METHODS

Chromosome studies were carried out on leukocyte cultures following a minor modification of the method of Hungerford.<sup>3</sup> Slides were prepared by the 3:1 alcohol-acetic acid fixation and flame-dry technique. The Giemsa-banding patterns in the chromosome were obtained by a slightly modified trypsin technique;<sup>4</sup> slides were dipped in a 0.20% trypsin solution for 1-15 seconds at room temperature, washed with running tap water and stained for 10-15 minutes with Giemsa stain (pH 6.8 phosphate buffer). Fluorescent staining study was done according to a modification of the method of Caspersson et al.<sup>5</sup> Slides were kept in 0.005% quinacrine mustard (Polyscience, Inc., U.S.A.) in MacIlvaine's citric acid phosphate buffer (pH 7.0) overnight, rinsed, and mounted in buffer for observation with a Nikon fluorescence microscope.

## RESULTS

In 33 of 46 cells examined, there were 46 chromosomes with no morphologic deviation from the normal chromosomal pattern. In two cells there were 45 chromosomes; chromosome 18 was missing in one cell and chromosome 20 in the other. The remaining 11 cells had structural chromosome abnormalities (translocations, inversion, and others) which were considered to have been induced by ionizing radiation.<sup>6</sup>

By chromosome banding analyses using the trypsin technique, an abnormal banding pattern was detected in the long arm of one of the chromosome 7 pair, in 42 of the 46 mitoses observed (Figure 1). In two cells this abnormal banding pattern was not recognized because of ambiguous chromosome banding patterns,

## 症例報告

本例は、40歳の男性(MF番号 [redacted])で、広島に居住する原爆被爆者と非被爆者で構成されるABCC一予研成人健康調査集団に属している。<sup>1</sup>身長155.9cm,体重47.8kg.出生時の父親の年齢は28歳,母親は26歳であった.生産児6人中第2子で,同胞はいずれも健在である.10歳の時に肺炎,16歳で肋膜炎,17歳時に赤痢の既往歴があり,1970年に左側尿石症に罹患した.ABCCにおける身体検査で表現型異常は認められていない.1945年に広島で被爆した.その推定被曝線量は453radである.<sup>2</sup>既婚で,2人の男の子がある(13歳および7歳).

## 検査方法

Hungerfordの方法<sup>3</sup>に若干の変更を加えて白血球を培養し,染色体分析を行った.標本は3:1アルコール-酢酸で固定して火焰乾燥した.染色体のギムザ分染法は,若干の変更を加えたトリプシン法<sup>4</sup>を用いた.室温で0.20%トリプシン溶液に標本を1-15秒間浸し,流水で洗浄してからギムザ染色液(pH 6.8のリン酸緩衝液)で10-15分間染色した.蛍光染色法は,Casperssonらの方法<sup>5</sup>の変法に従った.MacIlvaineのクエン酸リン酸緩衝液(pH 7.0)に溶解した0.005%キナクリン・マスタード(米国Polyscience社製)に標本を1晩浸し,洗浄してから緩衝液に封入してニコン蛍光顕微鏡で観察した.

## 結果

観察細胞46個中33個は,染色体数が46で形態学的異常は認められなかった.このほかの細胞2個は染色体数が45であり,その一つは第18染色体,他の一つは第20染色体がそれぞれ欠如していた.残りの細胞11個には,放射線誘発性と推定される染色体構造異常(転座,逆位,その他)<sup>6</sup>があった.

トリプシン分染法を用いた染色体分析では,観察分裂細胞46個中42個において第7染色体対の一方の長腕に異常バンドが認められた(図1).2個の細胞は,染色体のバンドパターンが不明瞭であったために異常バンドが確認

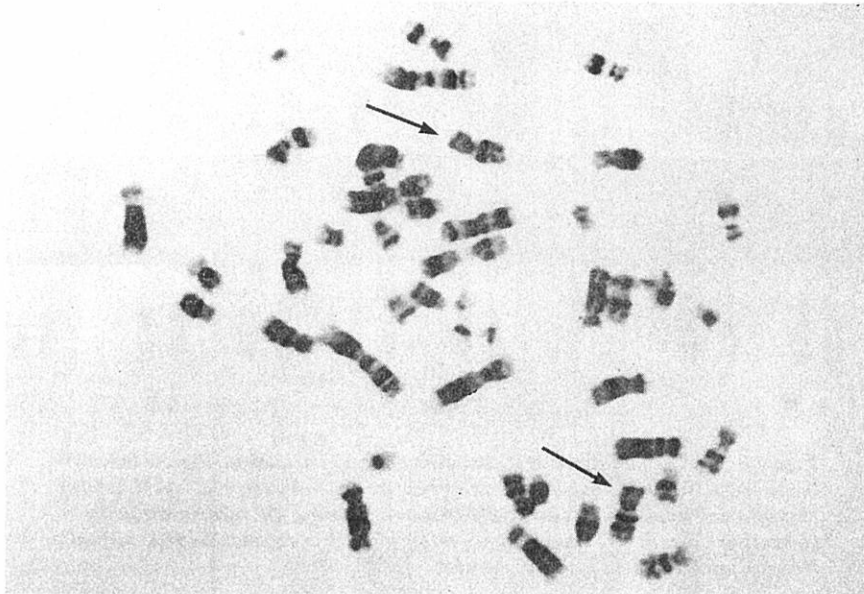


Figure 1 A representative G-banded metaphase. Arrows indicate chromosome 7 showing different banding patterns in the long arms.

図1 G分染法による代表的な中期分裂像. 矢印は長腕に異常バンドパターンを呈した第7染色体を示す.

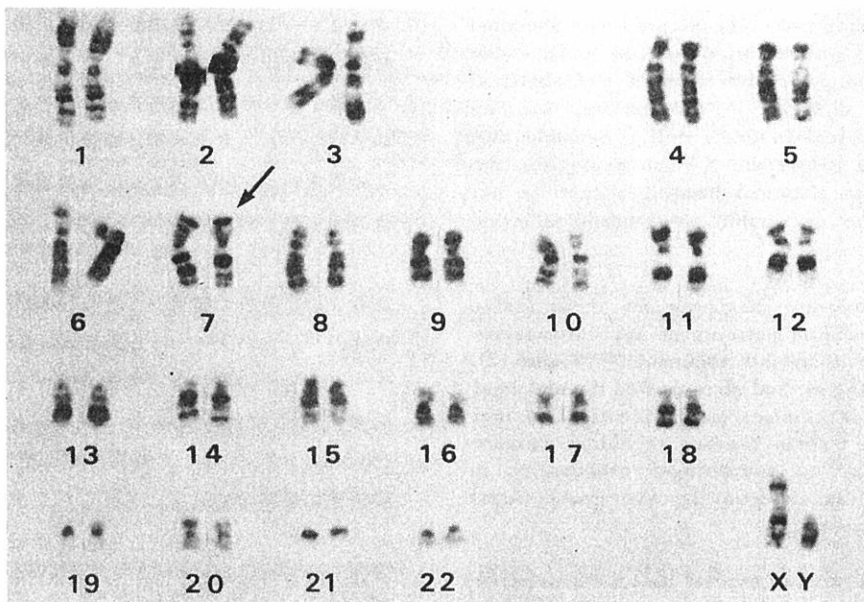


Figure 2 G-banded karyotype. An arrow indicates the inverted 7.

図2 G分染法による核型分析. 矢印は逆位を有する第7染色体を示す.

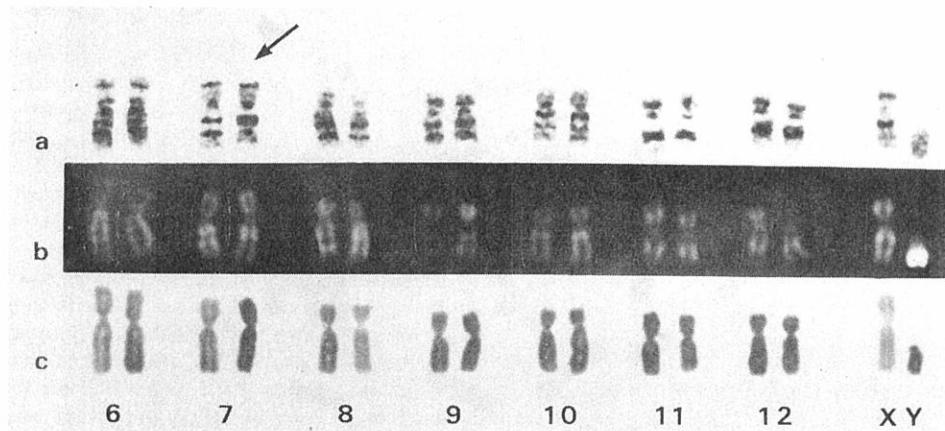


Figure 3 Partial karyotypes of C-group and sex chromosomes. Arrow indicates the inverted 7. (a) G-banded chromosomes treated with trypsin. (b) Q-banded chromosomes stained with quinacrine mustard, showing the relative similarity to G-banding pattern. (c) Chromosomes obtained by conventional Giemsa method. No morphological abnormality is detected.

図3 C群および性染色体の部分的核型分析。矢印は逆位を有する第7染色体を示す。a. トリプシンを用いたG分染法による染色体。b. キナクリン・マスタードを用いたQ分染法による染色体。G分染法によるバンドパターンとよく類似している。c. 通常のギムザ染色による染色体。形態学的異常はみられない。

and in the remaining two cells the presumed abnormal 7 was involved in radiation-induced chromosome aberrations which made detection of the abnormal banding pattern difficult. This abnormal banding pattern was identical in every cell. Because this person was born before the A-bomb explosion, the occurrence of the abnormal banding pattern is not considered to be ascribable to A-bomb radiation exposure.

On detailed karyotype analyses no recognizable abnormality of banding patterns of any chromosome was found other than the abnormal 7 (Figure 2). Quinacrine staining method also showed the abnormal banding pattern in chromosome 7, identical to that observed by the trypsin banding technique (Figure 3a,b). However, no morphologic abnormality in chromosome 7 was detected by the conventional Giemsa stain (Figure 3c).

From these findings, it is evident that the abnormality was confined to one of the chromosome 7 pair, and represents a paracentric inversion in the long arm of chromosome 7, rather than a reciprocal translocation between chromosome 7 and some other chromosome. To determine break points for the inverted part of the chromosome, an enlarged photograph of a normal chromosome 7 was cut and rearranged as an inverted

されなかった。残りの細胞2個は、異常第7染色体に放射線誘発性染色体異常があったので、異常バンドの識別は困難であった。この異常バンドパターンは各細胞において同じであった。本例は原爆以前に出生しているので、この異常バンドパターンが原爆放射線被曝に起因するとは考えられない。

詳細な核型分析の結果、この第7染色体以外はいずれの染色体のバンドパターンにも異常はみられなかった(図2)。キナクリン分染法によってもトリプシン分染法の場合と同様に第7染色体に異常バンドパターンが認められた(図3a, b)。しかし、通常のギムザ染色法では、第7染色体に形態学的異常は認められなかった(図3c)。

上記の所見が示すように、この異常は第7染色体対の一方に限定されており、第7染色体とその他の染色体との間の相互転座というよりは、むしろ、第7染色体長腕の偏動原体逆位によるものと考えられる。染色体逆位部分の切断箇所を決定するため、図4aに示すように、正常な第7染色体の拡大写真を切って逆位染色体になるように



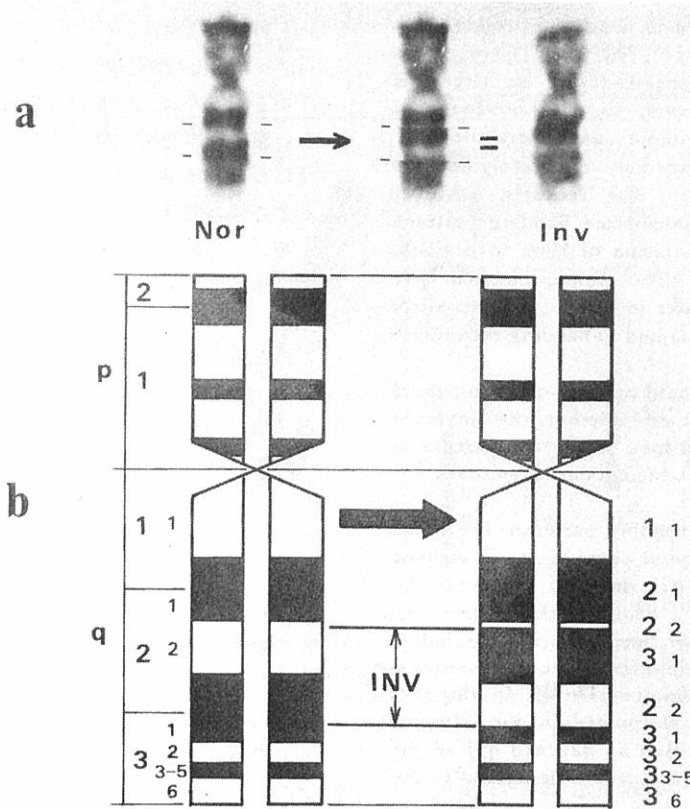


Figure 4 Photomontage and diagrammatic representation of the band pattern of the inverted chromosome 7. (a) Left, normal chromosome 7. Center, the central section of the long arm of inverted chromosome 7 artificially created by cutting and reversing the normal chromosome. Right, abnormal 7. Note the banding pattern identical to that of the photomontaged chromosome. (b) Diagrammatic representation of the banding patterns of normal and inverted chromosome 7 numbered according to the Paris Conference (1971). The breaks apparently occur at q22 and q31.

図4 逆位を有する第7染色体のバンドパターンの合成写真と模式図。a. 左: 正常な第7染色体。中: 第7染色体長腕の中央部を切って逆につないで作った人工的な逆位。右: 異常を呈した第7染色体。合成された染色体のバンドパターンと一致している。b. パリ会議(1971年)に基づいて示した正常および逆位を有する第7染色体のバンドパターンの模式図。切断部位はq22およびq31と思われる。

chromosome as shown in Figure 4a. The abnormal chromosome seems to be the result of breakage and inverse union occurring at bands from q22 to q31 in the long arm of chromosome 7 (Figure 4b). According to the nomenclature of the Paris Conference (1971),<sup>7</sup> this inverted chromosome is designated as 46,XY, inv(7)(pter→q22::q31→q22::q31→qter).

配列してみた。その結果、この異常染色体は、第7染色体長腕のq22およびq31のバンドが切断され逆転して再結合したために生じたものと思われる(図4b)。パリ会議(1971年)<sup>7</sup>の命名法に従ってこの染色体逆位を46,XY, inv(7)(pter→q22::q31→q22::q31→qter)と書き表わすことができる。

## DISCUSSION

Inverted chromosomes in man have been reported by several investigators,<sup>8-15</sup> and all have been pericentric inversions associated with an alteration of the arm ratio. However, to our knowledge, a paracentric inversion without any morphological change detected by ordinary karyotype analysis, has not yet been described. The recently achieved precision in detecting chromosome banding patterns may facilitate the demonstration of such inversions, hitherto unrecognizable. The case presented here seems to be the first report in man of a paracentric inversion, detected by the G- and Q-banding techniques.

Because family studies could not be performed, there is no evidence to indicate whether the inverted chromosome was inherited from one of the parents or was produced in a parental gamete during meiosis.

By detailed analyses of banding patterns, the break points producing the inverted chromosome 7 studied here were identified as q22 and q31, respectively. Several instances of abnormalities involving chromosome 7 have so far been reported, including translocations, rings, deletions, and insertions, detected by banding techniques.<sup>16-21</sup> In three of these cases,<sup>16,17,21</sup> break points in the affected chromosome 7 were identified as q22 and q31 in the long arm, similar to the break points described in the present case.

With three exceptions, the reported cases with an abnormal 7 exhibited some phenotypic abnormalities; the phenotypically normal exceptions were a female with *ins*(7;3),<sup>16</sup> a male with *t*(7;14),<sup>17</sup> and a male with a ring chromosome 7.<sup>20</sup> The present case is phenotypically normal and it seems unlikely that there is any measurable effect ascribable to the presence of the inverted chromosome 7.

Several cases with pericentric inversions have been reported to produce recombinant chromosomes derived from a single cross-over in the inverted loop.<sup>8-12,14,15</sup> The same event would be expected to produce recombinant chromosomes in the case of paracentric inversion. However, the latter type of recombinant chromosomes would be basically different from those of a pericentric inversion. In the case of a paracentric inversion, a single cross-over within the meiotic loop results in the formation of a dicentric chromatid and an acentric fragment (Figure 5). During the first anaphase the dicentric chromatid tends to migrate towards both opposite poles, and thus forms a chromatid bridge.<sup>22</sup> If breakage of the dicentric bridge occurs, then four types of gametes are possible. Two gametes would contain nonrecombinant chromatids, one normal and a second having the inversion. The remaining two would contain recombinant parts of the cross-over

## 考 察

ヒトの染色体逆位についていくつかの報告があるが、<sup>8-15</sup> いずれも腕比の変化を伴う挟動原体逆位であり、われわれの知る限りでは、通常の核型分析で形態学的変化を呈しない偏動原体逆位の報告はまだない。最近の染色体分染法における精度の向上によって、従来識別不可能であったこの種の逆位の発見が可能になった。ここに報告した1例は、GおよびQ分染法によって検出されたヒトの偏動原体逆位の最初の例であると思われる。

家族調査ができなかったので、この染色体逆位が両親の一方から受け継いだものか、または両親のいずれかの配偶子形成時における減数分裂の際に生じたものかを判断する資料はない。

バンドパターンを注意深く検討した結果、本例の第7染色体逆位をもたらした切断がq22およびq31にあると認められた。分染法によって識別できた第7染色体の異常については、転座、環状染色体、欠失、逆位など数例が報告されており、<sup>16-21</sup> その中の3例では、本例と同様、切断部位が第7染色体長腕のq22およびq31であると確認されている。<sup>16,17,21</sup>

第7染色体に異常があると報告された例は、3例を除けば、いずれも何らかの表現型異常を呈している。例外として表現型が正常であったのは、*ins*(7;13)の女性、<sup>16</sup> *t*(7;14)の男性<sup>17</sup> および第7環状染色体の男性<sup>20</sup> である。本例は表現型が正常であるので、この第7染色体逆位に起因する判定可能な影響が存在する可能性はほとんどないと思われる。

挟動原体逆位を有する数例では、逆位によるループ内の単一交叉に由来する組み換え型染色体ができると報告されている。<sup>8-12,14,15</sup> 偏動原体逆位の場合も、同様の現象によって組み換え型染色体ができると予想される。しかし、後者の組み換え型染色体は、挟動原体逆位に由来するものとは基本的に異なる。偏動原体逆位の場合、減数分裂ループ内における単一交叉によって2動原体染色分体と無動原体断片ができる(図5)。第一減数分裂後期では、この2動原体染色分体は相対する両極に向かって移動するので、染色分体橋が形成されうる。<sup>22</sup> この2動原体染色分体橋に切断が起これば、4種類の配偶子が生じうる。そのうちの二つは組み換えを含まない染色分体、すなわち、一方は正常な染色分体、他方は逆位のある染色分体を有している。その他の二つの配偶子は交叉に由

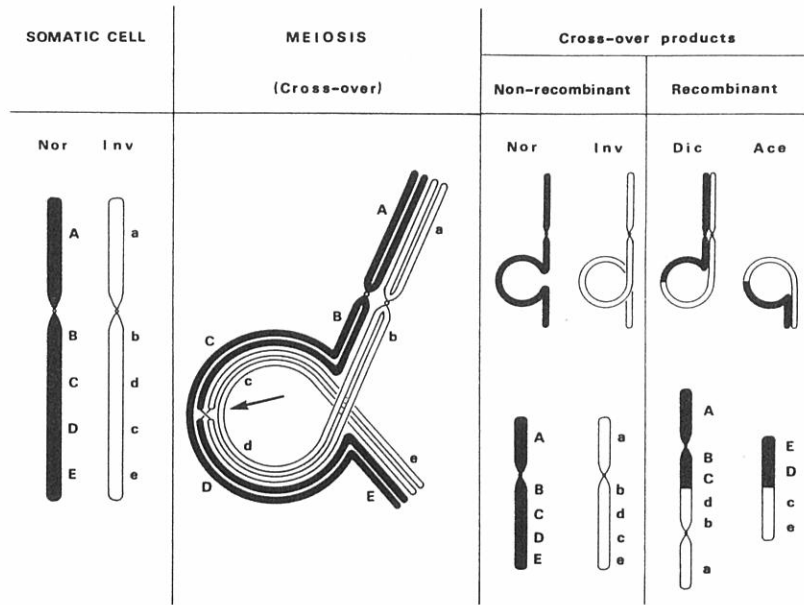


Figure 5 Consequence of a single cross-over and chiasma formation in a heterozygous paracentric inversion. A single cross-over (arrow) within the meiotic loop produces four types of chromatids: normal (Nor), inversion (Inv), dicentric (Dic), and acentric fragment (Ace). See text describing gametes produced through breakage of the dicentric bridge.

図5 異型接合の偏動原体逆位における単一交叉とキアズマ形成の結果。減数分裂ループ内における単一交叉(矢印)によって4種類の染色分体、すなわち、正常(Nor)、逆位(Inv)、2動原体(Dic)および無動原体断片(Ace)ができる。2動原体染色分体橋の切断によって形成される配偶子については本文を参照。

products, partially deficient or partially duplicated, depending on the site of breakage of the dicentric bridge.

If the dicentric is not broken, which is less likely, there are two ways gametes may be produced. One is that the meiotic division would be disturbed by the bridge formation, and therefore would produce gametes with a diploid complement. Alternatively the dicentric migrates to one of the daughter cells, thus producing complete absence of the chromosome in the counterpart daughter cell. Neither daughter cell, therefore, would be able to further differentiate into a viable gamete. Since the acentric fragment is not controlled by the spindle, it is likely to be lost from the daughter cells during meiosis, which event is yet another important factor contributing to gametic death. Thus, gametic cells with recombinant chromosomes of this type would be inviable in meiosis. Even if such gametic cells were viable, a fetus

来する組み換えを含み、2動原体染色分体橋の切断部位に応じて一部に欠失または重複がある。

可能性はもっと少ないが、もしもこの2動原体染色分体の切断が起こらねば、配偶子の形成に次の二つの形式が考えられる。一つは、染色分体橋の形成によって減数分裂が妨害されて2倍体の配偶子ができる。他方、2動原体染色分体が一方の娘細胞に移動して他の一方の娘細胞に第7染色体が完全に欠如する状態ができる。したがって、この二つの娘細胞はともに生存可能な配偶子へこれ以上分化することはできないであろう。無動原体断片は、紡錘体の支配を受けないので、減数分裂の際に娘細胞から失われる可能性が多く、これも配偶子致死をもたらす今一つの重要な要因となりうる。つまり、この種の組み換え型染色体をもつ配偶子は、減数分裂の際に死滅すると思われる。この種の配偶子が生存可能であったとして

carrying such recombinants would not be expected to survive to term, having either an excess or deficiency of genetic material. Therefore, it is unlikely that the recombinant chromosomes derived from the paracentric inversion could be detected in the offspring of the proband, although this has not been confirmed through family study of the propositus.

も、このような組み換え型を保有する胎児は、遺伝物質の過剰または不足のために出生まで生存することは期待できない。したがって、偏動原体逆位に由来する組み換え型染色体が発端者の子供に見いだされる可能性は少ないが、本例では、家族調査によるこの点の確認を行っていない。

## REFERENCES

### 参考文献

1. BEEBE GW, USAGAWA M: The major ABCC samples. ABCC TR 12-68
2. AUXIER JA, CHEKA JS, HAYWOOD FF, JONES TD, THORNGATE JH: Free-field radiation-dose distributions from the Hiroshima and Nagasaki bombings. *Health Phys* 12:425-9, 1966
3. Hungerford DA: Leukocytes cultured from small inocula of whole blood and the preparation of metaphase chromosomes by treatment with hypotonic KCl. *Stain Technol* 40:333-8, 1965
4. Seabright M: A rapid banding technique for human chromosomes. *Lancet* 2:971-2, 1971
5. CASPERSSON T, LOMAKKA G., ZECH L: The 24 fluorescence patterns of the human metaphase chromosomes - distinguishing characters and variability. *Hereditas* 67:89-102, 1971
6. Report of the United Nations Scientific Committee on the Effects of Atomic Radiation. General Assembly, Twenty-fourth Session, suppl. No. 13 (A/7613) 98-155, 1969
7. PARIS CONFERENCE (1971): Standardization in human cytogenetics. *Cytogenetics* 11:313-62, 1972
8. WILSON MG, TOWNER JW, COFFIN GS, FORSMAN I: Inherited pericentric inversion of chromosome No. 4. *Am J Hum Genet* 22: 679-90, 1970
9. FAED MJW, MARRIAN VJ, ROBERTSON J, ROBSON EB, COOK PJL: Inherited pericentric inversion of chromosome 5: a family with history of neonatal death and a case of the "cri du chat" syndrome. *Cytogenetics* 11:400-11, 1972
10. HAUKSDÓTTIR H, HALLDÓRSSON S, JENSSON Ó, MIKKELSEN M, MCDERMOTT A: Pericentric inversion of chromosome No. 13 in a large family leading to duplication deficiency causing congenital malformations in three individuals. *J Med Genet* 9:413-21, 1972
11. MORIĆ-PETROVIĆ S, LAĆA Z, KALIĆANIN P: Down's syndrome with an atypical G/G translocation derived from familial pericentric inversion in one chromosome of the G group. *J Med Genet* 9:478-82, 1972
12. SURANA RB, CONEN PE: Inherited pericentric inversion of a group D(13-15) chromosome. *J Med Genet* 9:105-10, 1972
13. WAHRMAN J, ATIDIA J, GOITEIN R, COHEN T: Pericentric inversions of chromosome 9 in two families. *Cytogenetics* 11:132-44, 1972
14. HIRSCHHORN K, LUCAS M, WALLACE I: Precise identification of various chromosomal abnormalities. *Ann Hum Genet* 36:375-9, 1973
15. TAYSI K, BOBROW M, BALCI S, MADAN K, ATASU M, SAY B: Duplication/deficiency product of a pericentric inversion in man: A cause of D<sub>1</sub> trisomy syndrome. *J Pediatr* 82:263-8, 1973
16. RETHORÉ M-O, LEJEUNE J, CARPENTIER S, PRIEUR M, DUTRILLAUX B, SERINGE PH, ROSSIER A, JOB J-C: Trisomie pour la partie distale du bras court du chromosome 3 chez trois germains. Premier exemple d'insertion chromosomique: ins(7;3)(q31; p21p26). *Ann Genet* 15:159-65, 1972
17. ALFI OS, DONNELL GN, KRAMER SL: Partial trisomy of the long arm of chromosome No.7. *J Med Genet* 10:187-9, 1973
18. DEVELING AJ, CONTE FA, EPSTEIN CJ: A-Y-autosome translocation 46,X,t(Yq-:7q+) associated with multiple congenital anomalies. *J Pediatr* 82:495-8, 1973

19. SHOKEIR MHK, YING KL, PABELLO P: Deletion of the long arm of chromosome No. 7: Tentative assignment of the kidd(JK) locus. *Clin Genet* 4:360-8, 1973
20. ZACKAI EH, BERG WR: Ring chromosome 7 with variable phenotypic expression. *Cytogenet Cell Genet* 12:40-8, 1973
21. TSUCHIMOTO T, BÜHLER EM, STALDER GR, MAYR AC, OBRECHT JP: Deletion of chromosome 7 in polycythaemia vera. *Lancet* 1:556, 1974
22. SWANSON CP: Variations in chromosome structure and number. In *Cytology and Cytogenetics*. Englewood Cliffs, N.J., Prentice-Hall, Inc., 1964. pp 164-71