

● 原著論文 ●

HLA-A 欠失による HLA-A 非発現型の発見

林 律子¹⁾, 渡辺 嘉久²⁾, 石川 善英³⁾, 柏瀬 貢一³⁾, 山崎 雅子¹⁾, 内野 郁世¹⁾,
伊村 公良¹⁾, 興津 馨¹⁾, 浅井 隆善¹⁾, 小松 孝良⁴⁾, 清水 勝則⁵⁾

- 1) 静岡県赤十字血液センター
- 2) 日本赤十字社中央血液センター
- 3) 東京都赤十字血液センター
- 4) 静岡県浜松赤十字血液センター
- 5) 清水こどもクリニック

(平成 15 年 11 月 14 日受付)

要約: 新生児血小板減少症患者の家系調査で見つかった HLA-A 非発現型について解析した。この HLA-A 非発現型アリルは PCR-SSP 法, PCR-SBT 法では検出されなかった。5'-, 3'-非翻訳領域に設定した HLA-A ローカス特異的プライマーによる PCR でも増幅断片は得られなかった。パルスフィールド電気泳動法による HLA クラス I 領域の解析の結果, 約 10 kb の欠失が検出された。この HLA-A 非発現型は HLA-A 遺伝子の一部あるいは全長が欠失していると考えられた。

キーワード: HLA 遺伝子タイピング, PCR-MPH

HLA-A null haplotype by *HLA-A* deletion

Ritsuko Hayashi¹⁾, Yoshihisa Watanabe²⁾, Yoshihide Ishikawa³⁾, Kouichi Kashiwase³⁾, Masako Yamazaki¹⁾, Ikuyo Uchino¹⁾, Kimiyoshi Imura¹⁾, Kaoru Okisu¹⁾, Takayoshi Asai¹⁾, Takayoshi Komatsu⁴⁾, Katsunori Shimizu⁵⁾

- 1) Shizuoka Red Cross Blood Center
- 2) Japanese Red Cross Central Blood Center
- 3) Tokyo Red Cross Blood Center
- 4) Shizuoka Red Cross Hamamatsu Blood Center
- 5) Shimizu Children's Clinic

An HLA-A null haplotype was observed in a Japanese family by serological typing. The individual with HLA-A31/blank were typed as *HLA-A*3101* homozygote by both PCR-SSP and PCR-SBT methods. The PCR amplification of genomic DNA using an *HLA-A* locus-specific primer set designed with 3'- and 5'-untranslated regions produced only an approximately 3 kb fragment, which was expected from full length *HLA-A*. An approximately 10 kb fragment shorter than that of wild-type *HLA-A* was detected by pulse field electrophoresis analysis of Mlu I-digested DNA fragment. The nearest gene of *HLA-A*, *HCGIX*, was found to be 30 kb away from *HLA-A* on the side of the centromere. Therefore, the HLA-A null haplotype seemed to lack 10 kb including only *HLA-A*.

Keywords: HLA-A, blank, deletion, pulse field electrophoresis