

# 使用病例及其父母共三人的 TRIO affymetrix SNP 晶片分析人類染色體結構

李御賢

銘傳大學生物科技學系/所

## 摘要

晶片式比較性基因體雜合技術(Array Comparative Genomic Hybridization analysis, array-CGH)，比傳統染色體檢查有更高的解析度，為利用 DNA probe 偵測檢體與對照組 DNA，並比較特定位置的 probe DNA 有增加(gain)或減少(deletion)的 copy number variation (CNV)現象。目前應用在探討異常基因體變化與疾病的相關性產前基因體檢測技術。而 Affymetrix 公司使用的 array-CGH 晶片，不只偵測 DNA 的 CNV 現象，同時也測量 SNP 的基因定型。我們經過由分析 SNP 基因定型的 Allele Difference 來驗證 CNV 的分析結果。Allele Difference 是指 SNP 的兩基因型中 A 與 B allele 間訊號的差異。在正常 CNV (copy number = 2)，會有 1, 0, -1 等三種 Allele Difference。而 DNA 減少的 CNV (copy number = 1)，或 DNA 增加的 CNV (copy number = 3)，Allele Difference 的分佈會隨之改變。另外配合 TRIO (病例及其父母共三人) 的晶片資料，可以確定 CNV 有改變的位置之遺傳性。另外藉由 TRIO 資料分析，可以偵測到一對特定染色體來自父親或母親之一 Uniparental disomy (UPD) 的現象。