

cnLOH（コピー数変化のないLOH） の解釈

インプリンティング疾患を念頭において

Webinarの構成

- インTRODクシヨン
 - マイクロアレイ染色体検査 (CMA) 検査 超入門
 - BEDファイル形式データの取扱い
 - マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール (CAS) の使用方法
 - マイクロアレイ (CMA) 検査の結果解釈に必要なデータベースの使用法
- 実践編
 - 解析例 1 : CASを使用して疾患関連性を調べたLossの例
 - 解析例 2 : CASと各種データベースを使用して疾患関連性を調べたLossの例
 - 解析例 3 : CASと各種データベースを使用して疾患関連性を調べたGainの例
 - 解析例 4 : 疾患関連性領域近傍にあるBenignのLossの例
- Advanced編
 - データベース「UCSC」使用法
 - 解析例 5 : UCSCを用いて、Uncertain Significance と推定される例
 - インプリンティング疾患の解釈について

cnLOHの解釈について

- 本検査では、SNPアレイにより、cnLOH（コピー数変化のないLOH）を検出することができます。（ROH：Region of homozygosityともいいます）
- cnLOHが検出された場合には、代表的なインプリンティング疾患に該当しないか確認する必要があります。

疾患名	領域	親由来
Transient neonatal diabetes mellitus	6q24	Paternal
Beckwith-Wiedemann syndrome	11p15	Paternal
Russell-Silver syndrome	11p15 chromosome 7	ともにMaternal
Kagami-Ogata syndrome	chromosome 14	Paternal
Temple syndrome	chromosome 14	Maternal
Angelman syndrome	15q11q13	Paternal
Prader-Willi syndrome	15q11q13	Maternal
Pseudohypoparathyroidism 1B	20q13	Paternal
Mulchandani-Bhoj-Conlin syndrome	chromosome 20	Maternal

注意事項

- 1本の染色体から由来するホモ接合の片親性ダイソミー（イソダイソミー）を検出することが可能です。
- 片親の相同染色体が2本あるヘテロダイソミーは検出することができません。
- 父由来UPDと母由来UPDの区別をすることはできません。
- 一部のインプリンティング疾患については、コマーシャルベースでメチル化解析を実施することで、父由来と母由来を確認できます。
- 必ず、臨床所見と併せて判断してください。