

<染色体の解析方法と解析対象>

解析方法	詳細と解析対象	結果報告
① QF-PCR 法 (迅速法)	<ul style="list-style-type: none"> ・ 13/18/21 番染色体の数的異常 ・ X/Y 染色体の数的異常 ・ 染色体の特定部分を PCR で増やし、その数を定量的に測る方法 	約 2 日
② G-band 法 (G 分染法)	<ul style="list-style-type: none"> ・ 全ての染色体の数的異常／構造異常 ・ 顕微鏡で確認 ・ 微細な染色体異常は検出できないことがある(③④で検出可能) 	約 2 週間
③ D-karyo 解析 (④のスクリーニング)	<ul style="list-style-type: none"> ・ 全ての染色体の 2 Mb*以上の重複と 1Mb 以上の欠失 (特異的配列を 1Mb 以上含んだ領域) ・ 変化検出時は「その変化が胎児に与える影響」や「正確な位置の特定」のために④の確定診断を要する ・ 倍数性の変化や均衡型構造異常は検出できない(②で検出可能) 	約 2 週間
④ マイクロアレイ 解析	<ul style="list-style-type: none"> ・ 全ての微細な染色体の重複・欠失 ・ 両親の採血が必要(健康な御両親に同じような欠失や重複があれば、この欠失や重複は臨床症状を起こさないことが多いと解釈できるため) ・ 倍数性の変化や均衡型構造異常は検出できない(②で検出可能) ・ 遺伝子の異常までは分からない(⑤でわかるものもある) 	約 2 週間
⑤ エクソーム解析 (Target Exome Sequence 解析)	<ul style="list-style-type: none"> ・ 特定の単一遺伝子疾患 (6,704 遺伝子) ・ 対象遺伝子のエクソン**領域のみ解析するため、該当遺伝子のイントロン領域や対象外の遺伝子における遺伝子変異は検出できない 	約 4 週間

*Mb:メガバイト、 10^6 ヌクレオチド ヒト(3200Mb) 細菌(1~10Mb)

**エクソン:アミノ酸に翻訳される DNA の領域

イントロン:アミノ酸に翻訳されない DNA の領域