

Salvage of fetal karyotype information from SNP array data obtained from products of conception with maternal cell contamination

メタデータ	言語: jpn 出版者: 公開日: 2019-02-08 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 佐々木, かりん メールアドレス: 所属:
URL	https://doi.org/10.20780/00032091

主論文の要旨

Salvage of fetal karyotype information from SNP array data obtained from products of conception with maternal cell contamination

(母体 DNA が混入した胎児サンプルの SNP アレイデータから正確な核型情報を抽出する方法の開発)

東京女子医科大学産婦人科学教室

(指導：松井 英雄教授) ⑨

佐々木 かりん

Prenatal diagnosis 雑誌 第 37 巻 781 頁～787 頁

(平成 29 年 7 月 19 日発行) に掲載

【要 旨】

産婦人科領域において、児の出生前診断、流産診断において染色体検査は重要な役割を担う。しかし、流産絨毛の核型診断、出生前診断において、母体血の混入により正確な胎児の核型診断を行ないことがある。特に流産の診断がついてから検体採取までに時間が経過しているサンプルにおいては、従来法では、児の生細胞が減少し、母体血混入による誤診断の可能性が高くなる。

我々は遺伝学的新技術である、SNP アレイを用いた流産検体の解析を行うことにより、母体・胎児の SNP 情報から、母体血の混入率の推定、また判定不能となった実際の検体の解析を、遺伝学的・機械的に解析できると仮定し、実験を行った。実験は、予め DNA の濃度測定を行っている母検体、児検体を、それぞれ 10% ずつの濃度で混合し、それぞれのサンプルの SNP アレイ解析を行った。その結果、混入したサンプルにおける SNP アレイのハイブリダイズされた蛍光情報の結果は正の相関を示すことを証明し、補完式を導いた。

以上の結果から、実際に母血液の混入により解析不能であった検体において、補正式を用いて解析を行うことにより、正確な診断を可能とした。