

### (PGT-A)

## 胚胎著床前染色體篩檢-illumina 平台

### 結果說明

#### Euploidy：整倍體

23 對染色體皆成對存在或部分染色體具有片段鑲嵌結果，整體套數為雙倍體。

#### Mosaicism：鑲嵌體

同時具有整倍體與非整倍體兩種細胞，依染色體鑲嵌比例區分為低度及高度鑲嵌型。

- Low Mosaicism 低度鑲嵌型：一至兩條染色體具有低度鑲嵌(鑲嵌比例<50%)。
- High Mosaicism 高度鑲嵌型：多條染色體具有高度鑲嵌(鑲嵌比例≥50%)。

#### Aneuploidy：非整倍體

精 / 卵母細胞於減數分裂時，同源染色體或姐妹染色體不分離，造成產生的配子有多或少一條染色體情況，在與正常帶有半套染色體配子結合時，即會產生多或少一條染色體的個體。

- Monosomy：少一條染色體，單染色體。
- Trisomy：多一條染色體，三染色體。
- Partial deletion：片段染色體缺失。
- Partial duplication：片段染色體重複。
- Sex chromosomal abnormalities：性染色體異常。
- Multiple chromosomal abnormalities：多重染色體異常。
- Triploidy：每對染色體皆多一條染色體，為三倍體。

#### Poor quality：品質不佳

胚胎細胞在進行全基因體放大後雖有訊號，但於 NGS 實驗分析不佳，因此無檢測之結果。

### 參考資料

1. Griffiths AJF. 1999. Modern Genetic Analysis. New York: W. H. Freeman.
2. Curr Biol. 2015;25(13):538-542.
3. Hum Reprod Update. 2014;20(4):571-581.
4. Annu Rev Genomics Hum Genet. 2017;18:189-200.
5. Fertil Steril. 2021;115(5):1212-1224.

