

### (PGT-M)

### 胚胎著床前單基因檢測

#### 結果說明

##### Wild Type : 正常表型

不具有家族遺傳疾病之突變點位。

##### Carrier : 帶因者

隱性遺傳疾病對偶基因一股具有家族遺傳疾病之突變點位，另一股則不具有突變點位，一般不具臨床表徵。

##### Major : 患者

具有家族遺傳疾病之突變點位，且會造成臨床表徵，因不同之遺傳模式，對偶基因可能帶有一股或兩股變異。

##### Allele drop-out :

全基因體放大時，兩股對偶基因放大速率不平均，導致後續 PCR 實驗分析時僅出現部分結果。

##### Poor quality :

胚胎細胞在進行全基因體放大後雖有訊號，但因後續直接診斷及間接診斷分析結果不佳，無法判讀結果。

##### Non-informative :

直接診斷及間接診斷結果不吻合，無法確切判讀結果。

##### N/A :

胚胎細胞在進行全基因體放大後無訊號，無檢測之結果。

##### Suspected uniparental disomy from paternal / maternal :

體染色體套數異常，其中兩條染色體皆來自父親或母親。

##### Sex chromosome abnormality :

性染色體套數異常(僅針對性聯遺傳疾病)。

#### 參考文獻

1. In Encyclopedia of Life Sciences. 2006;1-10.
2. Mol Hum Reprod. 2003;9(7):411-420.
3. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2010;154C(3):329-334.

