

### (PGT-A)

## 胚胎著床前染色體篩檢-Thermo 平台

### 結果說明

#### Euploidy：整倍體

23 對染色體皆成對存在，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，依鑲嵌型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：一條以上染色體具有低度鑲嵌(鑲嵌比例 $<50\%$ )；以“LMOS”表示。
- High Mosaicism 高度鑲嵌型：一條以上染色體具有高度鑲嵌(鑲嵌比例 $\geq 50\%$ )；以“HMOS”表示。

#### 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；以“-”表示，例如-21，表示第 21 號染色體為單染色體。
- Trisomy：多一條染色體，三染色體；以“+”表示，例如+21，表示第 21 號染色體為三染色體。
- Partial deletion：片段染色體缺失；以“del(片段區域)”表示，例如 del(10q23.1q26.3)，表示第 10 號染色體 q23.1 到 q26.3 區域具有片段染色體缺失。
- Partial duplication：片段染色體重複；以“dup(片段區域)”表示，例如 dup(8p12q23.1)，表示第 8 號染色體 p12 到 q23.1 區域具有片段染色體重複。
- Sex chromosomal abnormalities：性染色體異常。



- Chaotic abnormality：多重染色體異常。
- Triploidy：每對染色體皆多一條染色體，為三倍體。
- Inconclusive：訊號不佳，無法分析。

胚胎細胞在進行全基因體放大後，可能為無訊號或訊號較弱，以致 NGS 實驗無法進行分析，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.

