

9. BeadChipを用いたゲノム全域解析による疾患遺伝子解析

9.1 はじめに

2003年4月のヒトゲノム解読完了以降、ゲノム科学分野における技術革新は著しく発展してきた。DNAマイクロアレイの高密度化はとどまるところを知らず、同時に、ゲノムDNA検体の前処理の工夫や、検出器の精度の向上もあいまって、より効率よく、より正確に、多様なゲノム配列と複雑な構造を解析することが可能になっている。そのなかでも、我々の研究室で実際に採用している、イルミナ社（Illumina, Inc）製のBeadChip systemは、国際ハップマッププロジェクトのSNP情報をもとに開発された全ゲノム遺伝子多型解析法Infinium IIアッセイがベースとなっており、SNPジェノタイピングのみならず、**CNV**（コピー数変異）や**LOH**（ヘテロ接合性欠失）の解析も可能にしている。本章では、このBeadChipを用いた実験方法とデータ解析手法について解説する。