

## 8. 高密度SNPタイピングアレイを用いたゲノム全域解析による疾患遺伝子解析

### 8.1 はじめに

最近のゲノム科学分野の技術革新は目覚しく、特に 2003 年 4 月のヒトゲノム解読完了以降、シーケンス技術の革新、DNA マイクロアレイの高密度化などその動きは更に加速している。それに伴い、特にヒトゲノム配列情報の蓄積が進み、一千万以上の SNP（一塩基多型）の存在が明らかとなった。これらの大量の遺伝マーカーの利用が、DNA マイクロアレイの高密度化により技術的には比較的容易になり、アレイの低価格化とあわせて、現実的に利用が可能となってきた。また、SNP タイピング用に開発された高密度 DNA マイクロアレイが、ヒトゲノムの構造解析にも使用可能なことが示され、ゲノムコピーナンバーの解析にも応用され始めている。本章では、SNP タイピングアレイ用の高密度 DNA マイクロアレイを用いた実験とデータ解析について、主に現在使用している Affymetrix 社製の GeneChip system を中心として述べる。