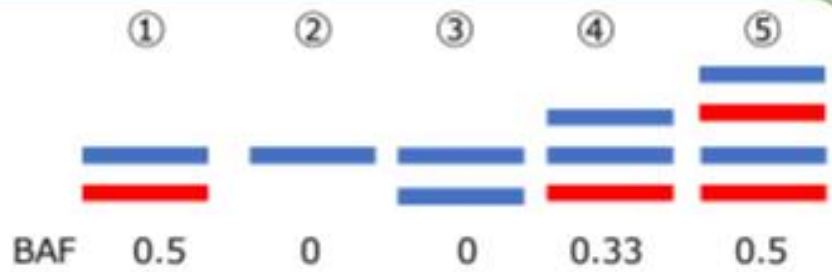


図 1. uncut allele 数と B アレル頻度 (BAF) の比較

アレル不均衡

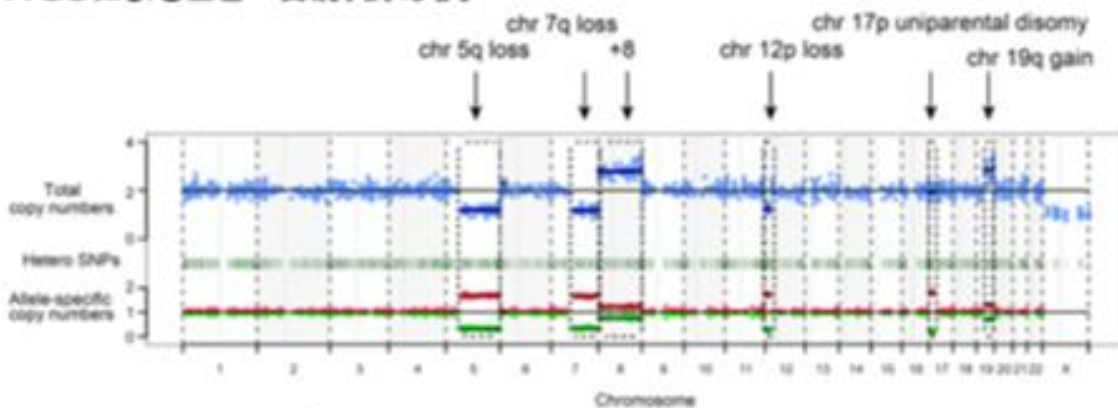
■ 父親由来アレル
■ 母親由来アレル



①：正常、②：欠失、③：UPD、④：コピー数3の増幅、
⑤：コピー数4の増幅（アレル不均衡なし）

アレル不均衡はB-allele-frequency (BAF) という指標で示される。少ない方のアレル比で、0~0.5の値を取る

NGSによるコピー数解析の例



上段の青い線が、コピー数の変化を示す。下段の赤と緑の線が、アレル不均衡を示す（基線からの逸脱が不均衡の大きさを示す）。欠失はアレル不均衡を伴う。Chr17はコピー数が変化していないが、アレル不均衡を示し、UPDを生じていると考えられる。