

以表觀遺傳區分DNA

本院覽號

公告日期

智財權狀態

09A-1040703

2019-01-02

美國臨時案已申請、美國臨時案已申請、PCT已申請、台灣(發明)I 717547已獲證、美國已申請

摘要

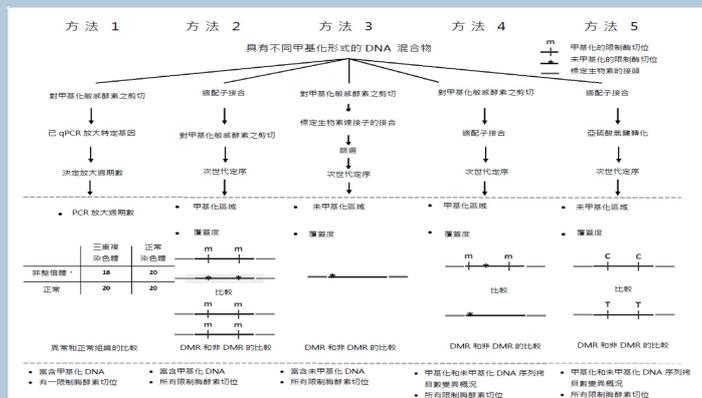
基因體(染色體)上的變異如非整倍染色體常導致嚴重的遺傳疾病。本發明利用表觀遺傳標記的差異特性，分離DNA混合液中特定的DNA族群。輔以統計檢定之演算法，精確估計此DNA族群是否有染色體套數的變異性。

技術優勢

1. 可於更早孕期接受非侵入性產前檢測，減少手術風險 (早於目前普遍的十週)
2. 大幅提高非侵入性產前檢測的正確率 (正確率為現有的143%)

應用範圍

本創作發明可廣泛應用於檢測基因體上的變異，例如透過非侵入性產前檢測方式偵測胎母血液中胎兒DNA是否帶有非整倍染色體造成的疾病如唐氏症 (Down Syndrome)及愛德華氏症 (Edwards Syndrome)、胎兒性別鑑定、以及癌症細胞檢測。



本發明使用一種或多種新穎 MSRE 擴增甲基化 DNA 或使用甲基化差異以 NGS 來分析整個基因組中甲基化及/或未甲基化位點。方法 1 富集具有特定標記位點之甲基化 DNA；方法 2 富集甲基化 DNA 且進行全基因組篩選；方法 3 富集未甲基化 DNA 且進行全基因組篩選；方法 4 藉由比較不同 DNA 甲基化型式之 MSRE 切割位點，其切割位點相對於定序序列 5' 末端之位置來區分；與方法 5 分離全基因組甲基化概況以推斷不同類型 DNA 之基因組複本數變化。

創作人

陳柏仰、嚴明仁、徐翊曼、李怡靜



中央研究院
ACADEMIA SINICA