

# 유전자의 복제수 변이(CNV)를 분석하는 방법 및 장치

## Technology Overview

- Application**
- 유전체 분석
  - NGS

- Key Features**
- 유전자의 복제수 변이를 분석하는 방법
    - ① 정상인의 유전자에서 타겟 유전자에 대한 CCR 도출
    - ② 환자의 타겟 유전자의 read depth와 비교
    - ③ 복제수 변이 여부를 확인
  - 복제 수 변이에 대한 정확한 검출이 용이하여 진단을 제고
  - 범용 알고리즘으로 암유전체에서 CNV 진단 및 Microarray 대체 알고리즘으로 적용 가능성 높음

- Development Stage**
- 전임상 단계

- IP Status**
- KR 10-2385528(등록)

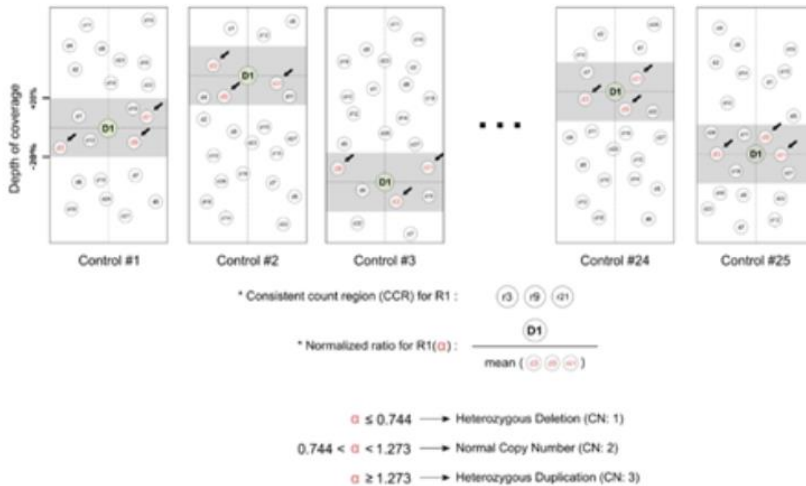
## HIGHLIGHT

- 서열분석기기에서 생성된 read를 이용하여 검출된 높은 해상도의 CNV를 정확하게 분석
- 1,000여 개의 MLPA 컨펌된 검체로 밸리데이션된 임상에서 진단을 위해 사용가능

# 유전자의 복제수 변이(CNV)를 분석하는 방법 및 장치

## Experimental Data

### ➤ CCR 도출 개략도



### ➤ MLPA-Data 검증

Panel Name	Subcategory	TP	TN	FP	FN	Sensitivity (%)	Specificity (%)
ICR96 <sup>a</sup>		260	13,447	193	3	98.9	98.6
Custom Panel I	DMD heterozygote	206	320	0	2	100	99.4
	DMD hemizygote	65	52	0	0	100	100
Custom Panel II-1		633	14,765	391	1	99.8	97.4
Custom Panel II-2		18	8,391	42	0	100	99.5
Exome		15	799	33	0	100	96
<b>Total</b>		<b>1,197</b>	<b>37,774</b>	<b>659</b>	<b>6</b>	<b>99.7</b>	<b>98.3</b>

**\* all MLPA-confirmed data !!!**

- MLPA Data로 검증됨을 확인함.

# 유전자의 복제수 변이(CNV)를 분석하는 방법 및 장치

## Bibliographic Information

### Inventor

김만진 교수, 서울대학교병원 희귀질환센터

### Contact

송명근 연구교수, 서울대학교병원

E. [mgsong0310@snuh.org](mailto:mgsong0310@snuh.org) / TEL: 02-2072-4355