

Supplement 1. 용어정리

Absence of heterozygosity (AOH): 이형접합소실. 선천성 이형접합이 없는 경우를 region of homozygosity (ROH)라 분류하고, 후천성인 경우, loss of heterozygosity (LOH)로 분류할 수 있다.

Allelic imbalance: 대립유전자 불균형. 대립유전자 A와 B를 가진 이배체에서 한 대립유전자가 다른 대립유전자보다 높은 빈도인 상태. 복제수변화나 이형접합소실로 생길 수 있다.

Chimerism: 키메라증. 유기체가 유전적으로 다른 2개 이상의 세포군을 가지고 있는 것을 명명하며, 다른 접합체로부터 유래함. 인간에서 키메라증은 선천적으로 가지고 있거나 동종골수이식이나 수혈로 획득될 수 있다.

Copy-neutral loss of heterozygosity (CN-LOH): 복제수변화없는 이형접합소실, 종양질환에서 복제수변화 없이 후천성 대립유전자 불균형으로 인해 동형접합이 발생한 영역을 명칭한다.

Copy-number abnormality (CNA): 복제수이상. 후천성 복제수의 중복 또는 결실.

Copy-number change (CNC): 복제수변화. 선천성 및 후천성 복제수의 중복 또는 결실을 모두 포함하며, copy-number abnormality (CNA)는 후천성 복제수이상, copy-number variant (CNV)는 선천성 복제수변이를 의미한다.

Copy-number variant (CNV): 복제수변이. 선천성 복제수의 중복 또는 결실.

Functional resolution: 기능적 해상도. 특정 게놈 영역에서 안정적으로 검출할 수 있는 복제수변이 혹은 이형접합소실의 크기. 주어진 영역 내 소식자 수와 밀도에 의존한다.

Heterozygosity: 이형접합, 한 유전자좌에 두개의 서로 다른 대립유전자를 가지는 경우.

Homozygosity: 동형접합, 한 유전자좌에 동일한 대립유전자를 가지는 경우.

Loss of heterozygosity (LOH): 후천성 이형접합소실.

Mosaicism: 섞임증. 유전적으로 다른 2개 이상의 세포군을 가지고 있는 것을 일컬으며, 수정 후 일부 세포의 유전적 변화로 초래된다.

Region of homozygosity (ROH): 선천성으로 복제수변화 없이 대립유전자불균형이 발생하여 동형접합이 연속된 영역을 명명한다.

Validation: 검증. 객관적인 증거의 제공을 통해 특정 의도된 사용 또는 적용에 대한 요구 사항이 충족되었음을 확인하는 과정. 검증은 사용된 절차, 프로세스, 시스템, 장비 또는 방법이 예상대로 작동하고 의도한 결과를 달성했음을 증명하는 작업 또는 과정. 성능 특성(정확도, 정밀도, 민감도, 특이성)의 결정을 포함함. 예) 식약처 미인증 시약 및 자체개발검사의 완전한 성능 평가.

Verification: 검정. 객관적인 증거 제공을 통해 명시된 요구 사항이 충족되었는지 확인하는 과정. 검증을 통해 미리 지정된 요구 사항이 충족되는지 확인하는 과정. 예) 식약처 인증 시약의 성능 확인.

Uniparental disomy (UPD): 단친이염색체. 부모 중 한쪽으로부터 같은 번호의 염색체 두 개를 모두 받은 경우.