

日本人類遺伝学会第 67 回大会 ランチョンセミナー16

ナノポアシークエンサー 様々なスケールへの応用

日時 2022年12月17日(土) 12:00~13:00

会場 パシフィコ横浜 会議センター
第4会場 3階 304

座長 布施 昇男 先生
東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 副機構長
ゲノム解析部門・バイオマーカー探索分野 教授

演者1▶ 大槻 晃史 先生

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
ゲノム解析部門 医化学分野
基盤解析事業部 ゲノム解析室

演題：日本人構造多型参照パネル構築におけるOxford Nanoporeシーケンズの活用

演者2▶ 宮本真理

株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ
コマーシャルダイレクター APAC & Japan

演題：ナノポアシーケンズ最新テクノロジーアップデート

共催：日本人類遺伝学会第 67 回大会
株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ

開催形式：

共催セミナーは現地開催のみとなります。

セミナー整理券をお受け取りください。

配布日時：12月15日・16日・17日 8:00 - 11:00

配布場所：パシフィコ横浜3階 301+302ロビー



座長 ▶ 布施 昇男 先生

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 副機構長
ゲノム解析部門・バイオマーカー探索分野 教授



演者1 ▶ 大槻 晃史 先生

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
ゲノム解析部門 医化学分野
基盤解析事業部 ゲノム解析室

演題：日本人構造多型参照パネル構築におけるOxford Nanoporeシーケンスの活用

近年の長鎖リードシーケンス技術の発展は著しく、様々なヒトゲノム解析に活用されている。特に、Oxford Nanoporeシーケンスの実用化に伴い、ヒトゲノム中に存在する構造多型 (SV: 一般に50塩基対以上の多型) を集団規模で解析することが可能になった。一方で、長いリード長で高出力の長鎖リードシーケンスを安定に行うためには、高品質の高分子ゲノムDNAを用いることが重要である。本研究では、東北メディカル・メガバンク機構において樹立・保管されている活性化Tリンパ球から、高分子ゲノムDNAを得ることで、安定したNanoporeシーケンス解析を行う手法を確立した。この手法を用いて、日本人一般集団から選定した111組のトリオからなる333人を対象にPromethIONによるNanopore長鎖リード全ゲノム解析を実施した (平均深度22.2x、平均N50=25.8kb)。情報解析により、挿入や欠失を含む約74,000のSVを同定し、アリル頻度を算出した。同定されたSVの中には臨床的にも重要なSVも含まれていた。データは、日本人構造多型パネル (JSV1) として当機構のjMorpデータベースにおいて公開しており、SVを対象とした難病ゲノム研究の参照データとして、また集団規模のヒト遺伝学研究に貢献するものと期待される。



演者2 ▶ 宮本 真理

株式会社オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ
コマーシャルダイレクター APAC & Japan

演題：ナノポアシーケンス最新テクノロジーアップデート

オックスフォードナノポアテクノロジーズ社のシーケンサーは2016年に手のひらサイズのシーケンサーMinIONの発売開始を皮切りに様々な分野での活用が広がり、現在では同じケミストリを活用したデスクトップタイプのハイスループットシーケンサーGridIONとPromethIONのリリースにより、ヒトゲノムなど大型ゲノム解析への応用も広がっている。
オックスフォードナノポア社のシーケンサーの特徴は長いリードを読むという点に加え、DNAやRNAの分子をそのまま読み取ることにより、それらの修飾を同時に読むことが可能であるという点、そしてシーケンス自体がリアルタイムに行われることにより、従来ではシーケンサーが終わるまで待たなければいけなかった結果をより迅速に得ることができる点である。
これら非常にユニークな特徴がありながら、精度についてこれまで問題視点を様々な改良で改善し、最新のケミストリでは、99%以上の精度を提供できるようになってきている。
本セッションではナノポアシーケンサーの最新の精度の改良の詳細に加え、PromethIONフローセルを2個設置できる小型ハイスループットシーケンサーP2 solo, そしてAdaptive Samplingについても解説する。



nanoporetech.com

Twitter: @nanopore

