



日本人類遺伝学会第 67 回大会

The 67th Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics

ランチョンセミナー 2

会 場 : 第2会場 (パシフィコ横浜 会議センター 5階「503」)
日 時 : 12月15日 (木) 12:20 ~ 13:20
開催形式 : 現地開催

タイトル : ナノポアロングリードシーケンス による疾患ゲノム解析

Clinical Genome Analysis by Nanopore Long Read Sequencing

LS2-1 ナノポアロングリードシーケンスの臨床応用に向けた取り組み
Toward clinical use of nanopore long read sequencing

演 者 小崎 健次郎 先生
Kenjiro Kosaki

所 属 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
Center for Medical Genetics, Keio University School of Medicine

われわれの研究室は診断不明の患者さんに対してエクソーム解析ないしショートリードシーケンサーを用いた全ゲノム解析を進めてきた。構造異常が疑われる患者さんについては、積極的に切断点を決めることを試みている。ショートリードの場合、リードデプスの情報により、構造異常の範囲の概略を決めることが可能だが、切断点がリピート領域である場合には、切断点の決定は困難である。ナノポアロングリードシーケンサーにより切断点を正確に決定することが可能な場合がある。

- 1) 新生突然変異の構造異常と常染色体顕性遺伝病の発症との関係の評価、
 - 2) 常染色体潜性遺伝病の原因遺伝子に点変異を認める場合の対側アレルの構造異常のスクリーニング、
 - 3) Gバンド染色体検査で同定された染色体異常の切断点と患者さんの症状の関係の評価、
- 等の臨床的な有用性について例示する。

構造異常のアノテーションのパイプラインや標的領域に着目したアダプティブ・サンプリングについても言及する。

共 催 日本人類遺伝学会第 67 回大会 / 株式会社 ジーンベイ  GeneBay