

日本人類遺伝学会第 69 回大会 ランチョンセミナー15 (LS15)

What you're missing matters - Reveal the biology that will transform human health

日時 2024年10月12日（土） 12:15～13:15

会場 会場: 第6会場 グランドメルキュール札幌大通公園 1階「キャッスル」

演題 ナノポアシーケンサーを用いたリピート伸長病解析

座長 ▶

才津 浩智 先生

浜松医科大学医化学講座

演者 ▶

宮武 聡子 先生

横浜市立大学医学部附属病院 遺伝子診療科



リピート伸長病は、タンデムリピートの異常伸長変異による疾患群である。現在までに60種類以上の疾患関連リピート伸長配列が知られ、その多くは神経筋疾患に関連している。

近年、様々な遺伝性神経筋疾患に対して、根本治療につながるような治療法が開発されつつあり、疾患原因となる遺伝子変異の同定や、正確な遺伝子診断のニーズはますます高まっている。しかしリピート伸長配列は、その配列の特性のため、従来のPCR法やショートリード型の次世代シーケンサーではアプローチ困難なものも多かった。

ロングリードシーケンスは、従来のシーケンス手法では難しかったゲノム領域や変化を解析、同定することが可能で、ゲノム医療研究のブレークスルーとなりうる新たな手法である。

本講演では、私たちがこれまでナノポアシーケンサーを用いて行ってきた神経筋疾患研究の中で、リピート伸長病に焦点をおいて、最近の私たちの解析経験を共有したい。

開催形式：

ランチョンセミナーは事前予約制です。事前予約は参加登録マイページより可能です。

当日の整理券配布はございません。

共催：日本人類遺伝学会第 69 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

nanoporetech.com

✕ @nanopore