

共催：日本人類遺伝学会第 69 回大会 / イルミナ株式会社

ランチョンセミナー 4 (LS4)

Beyond short-read sequencing : 疾患関連の難読領域への ロングリードによる挑戦

日時：2024 年 10 月 10 日 (木) 11:45 ~ 12:45

会場：第 4 会場

(グランドメルキュール札幌大通公園 2F リージェントホール)

司会：イルミナ株式会社 マーケティング部
板谷 亮

演者：慶應義塾大学 医学部臨床遺伝学センター
宮 冬樹 先生

講演要旨：

遺伝性疾患の原因遺伝子バリエーション探索にかかる労力と時間および探索手法は、2010 年台後半から普及した次世代シーケンサーの登場により一変した。最も一般的に用いられるショートリードシーケンサーでの全エクソーム解析あるいは全ゲノム解析等により、続々と遺伝性疾患の新規の原因遺伝子 (バリエーション) が同定されてきた。しかしその一方で、遺伝学的検査をしても約半数の検査検体では原因バリエーションが同定できないという状況が現実にある。その原因の一つとして、ショートリードでは全ゲノムシーケンスを持ってしても読むことができないゲノム難読領域が存在し、その領域に疾患原因バリエーションが含まれている可能性が挙げられる。実際、2022 年に公開された T2T-CHM13 ヒトリファレンスゲノムの前の、GRCh38/hg38 の段階では 8% が未解読領域 (難読領域) であり、その 8% はロングリードシーケンサーを用いることで初めて解読され、T2T-CHM13 リファレンスゲノムが完成した。難読領域には、リピート配列やトランスポゾンが多く含まれることなどが知られている。ヒト遺伝性疾患に関わる遺伝子のうち、そのような難読領域を少なくとも遺伝子内の一部に含む遺伝子は約 400 個存在し、Challenging Medically Relevant Genes (CMRG) とも呼ばれている。

今回われわれは、イルミナ社が近年開発したショートリードシーケンスでありながらアッセンブリによりロングリードを再構築することが可能な技術である ICLR (Illumina Complete Long Reads)、そして他に PacBio、Nanopore ロングリードシーケンサーを用いて、CMRG 領域のシーケンスに挑戦しそれぞれの比較検証を行った。ショートリードでは解読が難しい領域のみをコストエフェクティブに追加解読できれば有用と考えられる。

※セミナーの冒頭に、イルミナ株式会社 営業本部技術営業部 佐二木 健一より「イルミナのターゲットロングリード解析 (ICLR-Enrichment) と AI 解釈ツール (Emedgene) のご紹介」と題して企業講演を行います。

《ご注意》

本大会のランチョンセミナーは事前申し込みが実施されます。事前申し込みをされた方を優先的にご案内しますが、事前申し込みがなくてもランチョンセミナーにご参加いただけます。お弁当の数には限りがありますこと、あらかじめご了承ください。

■ セミナーに関するお問合せ先 contactJPN@illumina.com