

LS7

ますます汎用化される網羅的ゲノム解析

日時 | 2024 年 10 月 11 日 (金) 12:10 ~ 13:10

会場 | グランドメルキュール札幌大通公園 3 階「ボールルーム A」

人工知能 (AI) を活用して、遺伝子診断を需要のある患者のために実施

演者 | スコット・カーン 博士 (Compass 株式会社 製品・市場戦略アドバイザー)

未診断疾患に対する遺伝子診断は非常に労働集約的であり、バイオインフォマティクスと臨床分類の両方にわたる専門知識を必要とします。これらのスキルセットはどちらも希少であり、確保するのが難しい状況です。Compass 株式会社は、AI 技術を活用して、遺伝子診断をこれらのスキルセットに依存せず、臨床的に適切な技術プラットフォームでより幅広く情報提供できるようにしています。これにより、未診断の状態にある患者に利益をもたらすことが知られている環境で、遺伝子エビデンスに基づく診断の大規模な実施が可能になります。

未診断疾患に対する包括的なゲノム解析ソフトウェア「InheriNext」の使用経験

演者 | 山本 俊至 教授 (東京女子医科大学大学院医学研究科
先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野/ゲノム診療科)

次世代シーケンサーを使用した包括的なゲノム解析は、サンプルからライブラリーを準備する「ウェット」と、コンピュータ支援による解析「ドライ」の 2 つのステップに分かれます。シーケンサーで行う解析は「一次解析」と呼ばれますが、シーケンス情報が自動的に抽出されるため、サンプル内の変異の同定効率は「一次解析」後の研究者の分析能力に依存します。シーケンサーから得られたデータの「二次解析」では、パイプラインを通じて注釈が行われ、変異の意味が付与されます。どれだけ重要な情報が関連付けられるかが、その後の変異同定効率に影響を与えます。しかし、「三次解析」の品質が最終的な同定効率に最も大きな影響を与えるのは言うまでもありません。「三次解析」では、バイオインフォマティクスと臨床遺伝学の知識を持つ研究者が、病気との関連、頻度情報、病原性の有無などの付与された情報を使用して変異をフィルタリングしますが、変異の同定効率は研究者の知識と経験に大きく依存します。実際、講演者は次世代シーケンサーを用いた包括的なゲノム解析を主に未診断の神経発達障害を持つ患者に対して行い、変異の同定率は約 30% でした。この変異同定の正確性を確認することは不可能でした。一方で、人工知能 (AI) の進歩により、「二次および三次解析」を自動化するソフトウェアが開発されています。この度は「InheriNext」を使用して過去のデータを再解析する機会があり、多くの見落とされていた変異を確認することができました。本プレゼンテーションでは、「InheriNext」の使用経験を共有します。

NGSデータ用の高速AIベース 変異解釈システム



製品説明

多様な病原性バリエーション解析方法のサポート



1. 表現型に基づく解析 (Phenotype-Driven Analysis)
2. 遺伝子パネル解析 (Gene Panel Analysis)
3. 自動化された ACMG 病原性分類 (Automated ACMG Pathogenic Classification)

高性能なバリエーション優先順位付け機能



アルゴリズムは、症状と位置情報を組み合わせて、病原性が疑われる変異の位置を迅速かつ正確に優先順位付けし、分析時間を短縮し、誤診率を低減します。

幅広い NGS パイプライン



WGS: SNV、INDEL、コピー数多型 (CNV)、構造バリエーション (SV)、ショートタンデムリピート (STR)、MT バリエーション。

WES: SNV、INDEL、コピー数多型 (CNV)、STR 一部。

WES + ミトコンドリアシーケンス: SNV、INDEL、コピー数多型 (CNV)、STR 一部、MT バリエーション。

リアルタイム再解析機能



システムのデータベースは定期的に最新版へ更新され、臨床症状のキーワード入力や最新の研究データに基づく再解析が可能です。

AI ベースの LLM モデルによる変異解釈



最新の文献やゲノムデータを継続的に統合し、大規模言語モデルのトレーニングによって、バリエーションの解釈に役立つ情報をまとめることで、より有用な診断の手がかりを提供します。

カスタマイズ可能な遺伝子データベース



お客様専用の遺伝子データベースの構築、データの共有、コホート分析の実施、新たな病原性遺伝子や遺伝子座の同定などをサポートします。

個人アカウントの開通:

- 30 件の WES または 20 件の WGS (fastQ からレポートまで) を含む。
- VCF は生涯保管可能で、再解析の回数は無制限。
- fastQ および bam ファイルは 1 年間保管可能。
- 時間無制限の専任オンライン指導および相談サービス付き。

通常年間費は **36 万円** ですが、
日本人類遺伝学会第 69 回大会期間中にお申込みいただければ:

先着
100 名
限定

1 万円 でご提供します!



COMPASS
株式会社

住所 東京都港区西新橋一丁目6番12号アイオス虎ノ門

Web www.compassbioinfo.jp

E-mail service@compassbioinfo.com

お気軽にご連絡ください。