

日本人類遺伝学会第70回大会

12月18日(木)12:25～13:25

ランチョンセミナー4(第6会場、313+314)

演題

Nanopore ロングリードシーケンスで切り拓く 疾患研究の新境地

Exploring New Frontiers in Disease Research with Nanopore Long-Read Sequencing

演者

宮冬樹先生

慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター



座長

小崎健次郎先生

慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター

広く使用されているショートリードシーケンスと比較すると、Oxford Nanopore Technologies (ONT) 社や Pacific Biosciences社に代表されるロングリードシーケンス(LRS)は一部の研究者しか活用していないのが現状である。しかし、ロングリードシーケンスでなければ成し遂げることのできない疾患解析のフロンティアがあることも事実である。本セミナーでは、

- 1) 構造異常 (structural variant, SV) やリピート伸長の同定にロングリードシーケンスが極めて有効である多数の実例
- 2) ロングリードでターゲットリシーケンスを簡易に実現させる adaptive sampling 法について、我々が開発した簡易な GUI ベースのソフトの紹介も交えつつ実例結果を提示
- 3) 患者検体単独からの compound heterozygous の同定の有用性
- 4) メチル化解析をどのように疾患研究に用いることができるかの実例
- 5) X 染色体を Telomere-to-telomere (T2T) sequencing することにより明らかにされた X 連鎖性疾患と X 染色体不活化に関する解析結果

の5つのトピックを中心に、nanopore ロングリードシーケンスの有用性を提示する予定である。

ランチョンセミナーは事前予約制です。参加登録マイページよりご登録をお願いします。



Oxford
Nanopore
Technologies

共催

日本人類遺伝学会第70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