日本人類遺伝学会 第71回大会
オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ ランチョンセミナー 2

Oxford Nanopore Technologies

ロングリード DNAシーケンス

ヒトゲノムの未踏の地を明らかに

講演

中村 祐輔 先生

国立医薬基盤・健康・栄養研究所　理事長

座長　**戸田 達史 先生**　国立精神・神経医療センター病院　病院長



講演要旨

ロングリードシーケンスは、ショートリードDNAシーケンスでは解析が困難であったゲノム領域の解析を可能にし、ヒト遺伝学、特に免疫関連ゲノム研究を大きく変えつつある。私たちの研究室では、Oxford Nanopore Technologies（ONT）のウルトラロングリードと一部PacBio HiFiリードを用いて、12頭のカニクイザル（*Macaca fascicularis*）について二倍体Telomere-to-Telomere（T2T）ゲノムを構築し、24本のハプロタイプ分離配列を得た。これらのゲノムから、反復配列や構造変異における広範な多様性が明らかとなり、24種類のMHCハプロタイプを完全に解読した。さらに、遺伝子構成、コピー数、セグメント重複、ゲノム構造におけるハプロタイプ特異的な違いも明らかになった。同様のアプローチは、非常に高い多型性を示すHLA、TCR、BCR領域の解読を可能にし、免疫関連疾患の理解を含むヒト免疫ゲノミクスにも大きく貢献すると考えられる。ロングリード解析は、1987年に私がScience誌で報告したVNTRをはじめとするタンデムリピート領域についても、反復回数、内部配列構造、親由来ハプロタイプを正確に解析することを可能にする。さらに、ネイティブDNAを用いたONTシーケンスでは、塩基配列変異とDNAメチル化を同時に検出できる。これらの特徴は、エクソーム解析やショートリード全ゲノム解析で原因を特定できない希少疾患において特に重要である。原因となる異常には、構造変異、リピート伸長、複雑なゲノム再構成、エピジェネティック異常などが含まれる可能性がある。

高精度なウルトラロングリードシーケンスの導入により、ヒト遺伝学は個々の変異を中心とした解析から、ハプロタイプ、反復配列、免疫ゲノム多様性、構造変異、エピジェネティック状態を含む完全な個人ゲノム解析へと発展することが期待される。

ランチョンセミナー 2

DATE ・ 日 時

2026年11月19日（木）

12:25 – 13:25

VENUE ・ 会 場

第3会場

仙台国際センター
展示棟　展示室1-B

共催：日本人類遺伝学会 第71回大会
Oxford Nanopore Technologies