日本人類遺伝学会 第71回大会

PacBio　Digital Biology

2026年11月19日(木) 12:25-13:25

ランチョンセミナー3　第4会場（仙台国際センター展示棟 会議室1）

テーマ：ロングリードシークエンサーを活用したヒトゲノム情報研究

演題：From Linear References to T2T Genomes: New Opportunities in Genomic Medicine

演者：河合 洋介 先生
（情報・システム研究機構 国立遺伝学研究所 ヒト集団ゲノム研究室）

座長：黒木 陽子 先生
（国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部
成育疾患ゲノム研究室 / 共同研究管理室）



Dr. Yosuke Kawai

要旨：

ヒトゲノム解析はこれまで、GRCh38に代表される参照ゲノム配列を基盤として行われてきた。GRCh38は複数のボランティア由来クローンの配列を統合して構築されたものであり、特定個人のゲノムを反映した配列ではない。一方、ロングリードシーケンス技術の進展により、個人のゲノムを各染色体の端から端までを連続配列として決定するTelomere-to-Telomere（T2T）ゲノムアセンブリが可能となった。

Human Pangenome Reference Consortiumは全世界の231人のT2Tゲノム配列を決定し、多様なヒト集団の遺伝的多様性を反映したパンゲノム参照配列の構築を進めている。また、演者らは日本人10人およびサウジアラビア人9人のT2Tゲノムを決定し、それらを基盤としたパンゲノムグラフを公開している。これらの成果は、従来の線形リファレンスに代わる次世代のゲノムリファレンスとして利用され始めている。

ロングリードシーケンスとゲノムアセンブリは、臨床検体のゲノム解析にも応用されつつある。トリオ解析やHi-C解析を組み合わせることで、母系・父系ハプロタイプを分離した状態で染色体スケールの配列を個人ゲノムの解析で行うことが可能になった。従来のロングリード解析は、GRCh38などの参照ゲノムへのマッピングに基づき、構造変異や反復配列を高精度に検出できる一方で、segmental duplication、多コピー遺伝子領域、複雑な構造多型の領域では、変異の検出や解釈に限界がある。これに対してT2Tゲノム解析では、患者固有の二倍体（diploid）ゲノムを染色体スケールで再構築することにより、コピー数の変化、遺伝子の配置、反復配列、構造変異を、それぞれのハプロタイプ上で直接記述できる。その結果、従来の参照ゲノム依存解析では捉えることが困難であった複雑な病的変異や、参照ゲノムに存在しない配列の同定が可能となる。本講演では、T2Tゲノムおよびパンゲノム解析の最新動向を概説するとともに、ゲノム医療への応用可能性について議論する。

参加方法：事前予約 および 当日整理券配布

【整理券】配布場所：仙台国際センター展示棟 展示室内　日時: 11月19日(木) 8:00-11:30

※整理券はセミナー開始時刻以降無効となります。

【企業展示：展示棟1階】
PacBio ロングリードシークエンサーのシステムおよび
アプリケーションをご案内しています。ぜひお立ち寄りください。



PacBio ロングリードシークエンサー：Vega / Revio System

共催：日本人類遺伝学会 第71回大会　/ トミーデジタルバイオロジー株式会社