

## ランチオンセミナー7

日時：10月15日（金） 12:40 -13:40

場所：パシフィコ横浜会議センター5階 第3会場（503）



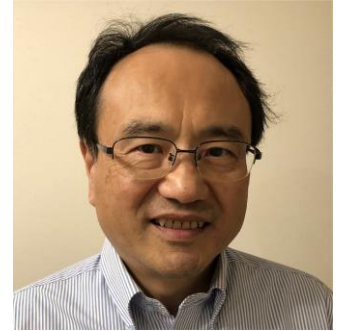
HUMAN BIOMEDICAL  
RESEARCH

# 演題：「ロングリードによる疾患関連構造異常とセントロメア多様性の解明」

演者：森下 真一 先生

（東京大学大学院新領域創成科学研究科

メディカル情報生命専攻 教授）



**要旨：** 疾患関連領域を絞り込むために功を奏してきた重要なアプローチは2つある。1つは単一遺伝子の関与が支配的なメンデル性遺伝病を対象とし、多発罹患家系から疾患に連鎖する単一領域を絞る連鎖解析である。検出された変異のオッズ比（疾患関連度）は高く、3以上の傾向がある。一方、非メンデル性孤発性疾患は、多数の疾患関連領域がゲノム全体に分散する多因子性の傾向を呈する。全ゲノム相関解析（GWAS）が頻用されてきたが、絞った候補領域を代表する1塩基多型のオッズ比は通常は1.1～1.3と低い。領域を絞れば疾患関連変異を探索する段階へ進める。短鎖DNA解読では短い変異の検出が精一杯だが、長鎖DNA解読（ロングリード・シーケンシング技術）を使うと1万塩基の構造変異までも検出できる。我々は神経疾患および癌罹患患者のDNAに特異的な構造変異を報告できた（*Nature Gen.* 2016, 2018, 2019等）。構造変異が罹患患者に特異的なか否か調べるには、健常者での情報が用意され対照できると重宝である。AMEDからの研究支援を受けて、我々は300人の健常者の全ゲノムを長鎖DNA解読し、未曾有の構造変異をハプロタイプ毎に丁寧に同定するアルゴリズムを研究開発してきた。そのなかでセントロメアの進化速度は他の構造変異に比べて著しく速いことを報告した（*Science Adv.* 2020）。

本講演では、ロングリード・シーケンシング技術を使うことにより、疾患関連構造異常をどのように検出してゆけばよいか？ について議論したい。

## 視聴方法：

本セミナーはハイブリッド方式（現地+ライブ配信）にて開催致します。なお、後日のライブ録画配信はございません。

学会参加登録については、当日、蜜を避ける観点から、会場での参加登録はございません。必ず事前に学会HPからオンライン参加登録をお願い致します。

<https://www.jshg-jsgdt2021.org/index.html>

※ランチオンセミナーの整理券の配布はございません。

