

2024年10月10日(木) 11:45-12:45

ランチョンセミナー3 (LS3) 第3会場 ※現地開催のみ

(グランドメルキュール札幌大通公園 2階「エンプレスホール」)

演題：

FGF14におけるGAAリピート伸長領域のロングリード解析

Long-read sequence analysis of GAA repeat region in *FGF14*

演者： 角元 利行 先生

(東京大学 医学部附属病院 神経内科)

座長： 石浦 浩之 先生

(岡山大学 脳神経内科)



Dr. Toshiyuki Kakumoto

要旨：

近年、非翻訳領域のリピータ配列の異常伸長が、神経筋疾患を中心として数多くの疾患の発症原因として注目されるようになってきている。伸長リピータ長、伸長リピータの組成などを正確に評価することが、疾患の表現型との関連を検討する上で重要となるが、このようなリピータ伸長では、伸長リピータが巨大であることが多く、精度の高い評価を行うことは技術的に困難な点が多い。最近になり、*FGF14* のイントロン1におけるGAAリピータ伸長 (≥250リピータ) が、常染色体顕性遺伝形式のlate-onset ataxiaを呈するspinocerebellar ataxia type 27B (SCA27B) の原因であることが示された。我々は、未診断の運動失調症患者476人、健常者455人に対して、*FGF14*におけるGAAリピータ伸長を詳細に解析した。SCA27Bでは自律神経障害を示すこともあり、多系統萎縮症の臨床症状と重なる可能性があるため、多系統萎縮症患者548人も解析対象に加えた。解析方法としては、リピータ領域を含むlong-range PCRの産物に対して、Sequel II (Pacific Biosciences)を用いたロングリード解析を行うと共に、一部の検体についてはSequel IIを用いてPCR freeでのロングリード全ゲノムシーケンス解析を行い、伸長リピータの詳細な解析を行った。ロングリードシーケンス解析はerror readを含むことが少なくなく、特に、伸長リピータ配列のようなlow complexity 配列の解析は精度を高めることに課題がある。ロングリードシーケンス解析を用いた伸長リピータ長、伸長リピータの組成の解析アルゴリズム、long-range PCR と全ゲノムシーケンス解析の比較検討の結果などについて最近の成果を紹介する。

副演題： PacBio社 ロングリードシーケンサー概要

演者： 小林 孝史 (PacBio Japan 合同会社)

参加方法： 事前予約制

事前予約は参加登録マイページより可能です。※当日の整理券配布はございません。

【展示会場： 3階 ホワイエ ブース#17 にてご案内中】
PacBioロングリードシーケンサー： Revio System
ショートリードシーケンサー： Onso System