

第193回 原医研セミナーのご案内

下記のとおりセミナーを開催致します。多数ご参集下さい。

記

日時：平成29年 2月23日（木）午後5時～

場所：原医研研究棟3階セミナー室

演題：ヒト疾患における Rare variants 探索の現状と展望

講師：横浜市立大学大学院 医学研究科 遺伝学

松本 直通 教授

2010年の次世代シーケンサー(NGS)を用いた初めてのヒト遺伝性疾患の原因解明以降、NGSを用いたメンデル遺伝性疾患の原因解明が爆発的に進行している。既に全エクソームシーケンス(Whole Exome Sequencing, WES)や全ゲノムシーケンス(Whole Genome Sequencing, WGS)は、様々な遺伝性疾患の原因解明における第一選択技術となった。我々は、2009年よりWESを開始し、これまでに1万サンプルを超えるWES解析を行った。解析対象は多岐にわたる様々なヒト遺伝性疾患(一部に筋疾患も含む)であり、本解析によってそれらの遺伝的背景が明らかになりつつある。2016年3月末時点で、独立した3595例の解析において1322例(36.7%)で遺伝的な原因が明らかとなった。解析した疾患の原因の多くはrare variantsであるが、それ以外に遺伝子を巻き込んだcopy number variationsも重要であり、より統合的なインフォーマティクス解析が求められる。また従来型の生殖細胞系列変異のみならず、体細胞モザイク変異(しかも低頻度)が、ヒト疾患を惹起する重要なメカニズムの一つとしてクローズアップされている。本講演では、これまでに我々の解析で得られた成果や問題点を紹介し、今後の展望についても考えてみたい。