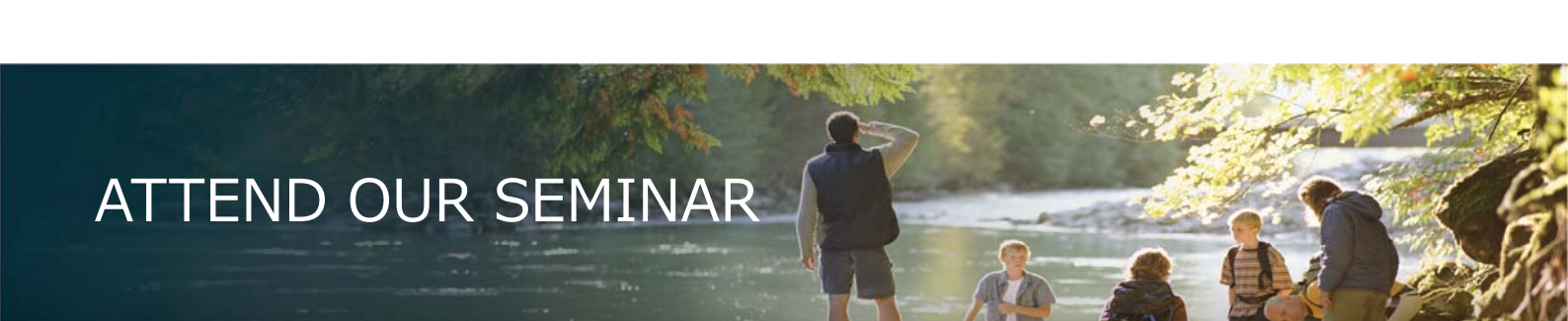




ATTEND OUR SEMINAR

THE LEADER IN LONG-READ SEQUENCING



「ヒト医学神経疾患分野における新たなアプローチ： ロングリードによるゲノム解析」

日時：2018年5月10日（木）

17:30 pm-18:30 pm

場所：新潟大学・脳研究所・統合脳機能研究センター・6階・メディアホール

演者：トミーデジタルバイオロジー株式会社 大崎 研



HUMAN BIOMEDICAL
RESEARCH

ショートリード次世代シーケンサー（NGS）の登場により、ヒト医学研究は過去10年で大きく前進した。大量に短い断片を産出するショートリードでは主にSNPやポイント変異の検出、RNA-Seqによる遺伝子発現解析に使用されているが、その一方でゲノムアセンブリやアレルの識別、大きな構造変異の検出を苦手としており、課題となっている。

ロングリードはこうした課題を解決する手法として近年注目を集めている。ヒト医学におけるロングリードの応用事例も進んでおり、全ゲノムシーケンスによるリファレンスゲノムの再構築や構造多型（SV: Structural Variants）解析、ターゲットシーケンスによるアレルのフェーズ化、RNAアイソフォームの同定などが挙げられる。また疾患の原因となりうる候補 SVの検出、HLA領域やT細胞受容体、CY2D6遺伝子など高頻度に発生する多型領域における正確な多型マッピングおよびフェージング解析にも利用が進んでいる。特に、神経疾患分野においてはバイアスの無いロングリードを用いて多くの神経疾患で見られる繰り返し配列の解析例が報告されている。

PacBioではロングリードの1分子リアルタイム（SMRT）シーケンス技術を市場し、これまでに3000報を超える論文が発表された。この間、新機種、新バージョンの試薬およびソフトウェアによる改良を重ね、コンセンサス配列では99.999%以上（QV50）のクオリティを達成し、データスループットも大きく向上した。

本発表では、PacBioのSMRTシーケンス技術および製品の最新情報を紹介し、またヒト医学研究における近年のロングリードアプリケーション事例も紹介する。

学内連絡先

新潟大学・脳研究所・遺伝子機能解析学分野

池内 健（TEL：025-227-2343 Email：ikeuchi@bri.niigata-u.ac.jp）

原 範和（TEL：025-227-2344 Email：nhara@bri.niigata-u.ac.jp）

商品連絡先

トミーデジタルバイオロジー株式会社

橋本（TEL：03-5815-7789 Email：info_pac@digital-biology.co.jp）

製品URL：http://www.digital-biology.co.jp/allianced/products/pacbio/



Digital Biology®

www.pacb.com

For Research Use Only. Not for use in diagnostics procedures. © Copyright 2016 by Pacific Biosciences of California, Inc. All rights reserved.