

# 大学院特別講義

(医歯学先端研究特論) (生命理工学先端研究特論)

(医歯理工学先端研究特論) (神経疾患特論)

下記により大学院特別講義を行いますので多数ご来聴下さい。

記

演題：神経発達異常のエクソーム解析

講師：松本 直通 先生

(横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学 教授)

日時：平成 25 年 1 月 15 日 (火) 17:00 ~ 19:00

場所：大学院講義室 2 (M & D タワー 1 3 階)

講演要旨：

我々は平成 21 年より次世代シーケンス (NGS) を用いて神経発達異常を呈する遺伝性疾患の遺伝子変異探索を行っている。NGS 解析の効率化するためエクソンキャプチャー法を用いている。現行では 108-bp ペアエンドリード法で 1 サンプルあたりの 8-9Gb 程度シーケンスしている。これでエクソーム対象領域のおよそ 90% が 8-10 リード以上でカバーできる。産出したシーケンスは Novoalign を用いてマップ後、塩基置換や短い塩基欠失・重複を検出している。遺伝子変異同定率は 50%前後である。変異同定への成功の鍵は、症例の確実な診断と解析デザインである。本講演では Coffin-Siris 症候群を含む我々の取り組みを紹介する。

【連絡先】難治疾患研究所分子神経科学 (内線：5846)