令和８年度　第 41 回　大学院セミナー

令和 8 年11月12日

分　野　名 (責任者名)(内線)	小児科学分野 責任者名(　三宅　紀子　)　　内線(　7298　)
演　　題	希少遺伝性疾患のゲノム解析の限界と展望
講　師　等	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）
概　　要	希少遺伝性疾患の原因解明を目指して 2009 年頃から全遺伝子解析が始まり我々のデータでは原因解明率は約 33%（3450/10457 症例）程度に留まる。これは全ゲノムの 2%程度のタンパク質をコードする遺伝子領域（Coding Sequences, CDS）を集約的に解析するためコストベネフィットが大きい手法であるが残りの 98%のゲノム領域は未解析である。この未解析領域を解明するために短鎖シーケンサーを用いた全ゲノム解析を行うと全ゲノムのおよそ 50%を占めるユニークな領域が決定できる。長鎖シーケンサーを用いた全ゲノム解析ではさらに残りの 50%の領域決定も到達可能になりほぼ全ゲノムのシーケンス情報が入手可能となる。一方で CDS 以外のゲノム領域のバリアントの病原性評価は、タンパク質のアミノ酸情報等の信頼性の高い機能評価尺度に乏しいこともあり難易度が高く全ゲノム情報を入手できても必ずしも希少遺伝性疾患の原因解明率の劇的向上には到っていない現状がある。本講演では我々の研究室で行っている各種解析における原因解明率のを提示しその問題点とその解決への展望ついて議論したい。
開催日時	令和 8 年　12 月　11 日（金） 17：30～18：30
開 催 場 所 （現地開催のみ）	場　所：長崎大学病院　中央診療棟 2 階　多目的指導室

□先端医療科学特論（基礎編）　■先端医療科学特論（臨床編）
□先端新興感染症病態制御学特論　□先端放射線医療科学特論
■日本語（Japanese）　□英語（English）
■対面（Face to face）　□オンライン(Online)