

2025年12月18日(木) 12:25-13:25

第5会場 パシフィコ横浜 会議センター 3F (311+312)

ランチョンセミナー3 (LS3)

テーマ： ロングリードシーケンサーによるリピート伸長病解析

演題：

Application of PacBio PureTarget Technology for Analyzing Human Repeat Expansion Disorders

演者： 松本 直通 先生
(横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学)

座長： 三宅 紀子 先生
(長崎大学 生命医科学域 (医学系) 小児科)



Dr. Naomichi Matsumoto

要旨：

ヒトリピート病のPureTarget 解析

60種類以上のヒト疾患が反復配列伸長により引き起こされることが知られており、その多くは異常なタンデムリピートの伸長に起因しています。ロングリードシーケンスは、これらの伸長したリピートの多くを単一リードで検出・解読することを可能にします。これにより伸長サイズを正確に測定できるだけでなく、リピート配列全体の解明も可能となります。

PacBioのPureTarget技術は、1回のHiFiシーケンスランで最大48検体にわたり20～25か所のリピート伸長座位をターゲット化してシーケンスできるため、既知のリピート疾患に対する効率的かつ迅速なスクリーニングを実現します。

本研究では、NIID、BAFME、およびCANVAS症例のサンプルに対してPureTargetプロトコルを適用しました。多くの場合、高品質なデータが得られ、詳細な解析に適用可能であることが確認されました。これらの結果について報告します。

参加方法： 事前予約制

【企業展示会場/ブース#12】

PacBio ロングリードシーケンサーのシステムおよび
アプリケーションをご案内しています。ぜひお立ち寄りください。



PacBio ロングリードシーケンサー：Vega / Revio System