

第34回 バイオメディカル研究会

配列を超えたゲノム構造解析の最前線

がんと難治性疾患を対象に全ゲノム解析等実行計画が進められるなど、ゲノムの構造解析による疾患機序の解明や新たな治療標的の創出に期待が高まっています。このような背景を踏まえ、第34回バイオメディカル研究会では「配列を超えたゲノム構造解析の最前線」をテーマに据えることにいたしました。ゲノム医学および全ゲノム解析の最新の状況と課題、そして期待される治療や創薬への応用について議論します。是非奮ってご参加ください。

- 主催：特定非営利活動法人 日本バイオインフォマティクス学会
- 共催：公益財団法人 都市活力研究所
- 後援：NPO 法人 近畿バイオインダストリー振興会議、NPO 法人 バイオグリッドセンター関西

【開催日時】2023年8月3日(木) 13:30 ~ 16:15 (アクセス開始 13:15~)

【開催方法】Zoom ウェビナー (参加費無料)

【定員】ウェビナー 最大500名

【プログラム】

13:30 開会挨拶

13:35 河合 洋介 先生

国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト 副プロジェクト長
「難病を対象とした全ゲノム解析の取り組みの現状」

14:05 永井 健夫 先生

株式会社日立ハイテク アナリティカルソリューション事業統括本部
「ヒト全ゲノムマッピングによるゲノム構造解析」

休憩 (14:35-14:50)

14:50 白石 友一 先生

国立がん研究センター 研究所 ゲノム解析基盤開発分野 分野長
「ロングリードシーケンズを用いたがんゲノムの後天的構造異常検出」

15:20 高垣 和史 先生

日本新薬株式会社 取締役 研究開発担当 兼 研究開発本部長
「アンチセンス核酸によるDMD治療薬ビルトラルセンについて」

15:50 ~ 16:10 ディスカッション

16:15 閉会挨拶・終了

【ご注意】

- ・ Zoom ウェビナーのアクセス URL は前日にメールにてご案内いたします。
- ・ 日本バイオインフォマティクス学会員・賛助会員の方は、お申込みの備考欄に「会員」または「賛助会員」とご記載下さい。（[賛助会員の一覧はこちら](#)）

【詳細】 <http://www.urban-ii.or.jp/>

（お申し込みは、上記リンクのイベント掲載ページよりお願いします。）

【お問合せ】 事務局 公益財団法人都市活力研究所 担当：味村

E-Mail : mimura@urban-ii.or.jp TEL: 06-6359-1322

講演要旨

「難病を対象とした全ゲノム解析の取り組みの現状」

河合 洋介

国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト 副プロジェクト長

難病の多くは遺伝的な背景が発症や予後に関連する遺伝性の疾患である。一部の難病は遺伝子検査がとりいれられ診断に用いられているが、包括的な遺伝子検査は本格的には行われていない。全ゲノム解析は網羅的であるだけでなく構造変異など従来の検査では検出が困難な変異を対象にすることができる。全ゲノム解析は解析手法に普及にともなって研究から臨床応用へと利用の幅が広がりにある。我が国では厚生労働省が全ゲノム解析等実行計画を公表し、難病とがんの全ゲノム解析の実施の方向性を示しており、その方針に従ったAMEDの研究開発が行われている。難病の全ゲノム解析の現状と方向性を報告する。

「ヒト全ゲノムマッピングによるゲノム構造解析」

永井 健夫

株式会社日立ハイテク アナリティカルソリューション事業統括本部 事業戦略部 事業創生部

最近の全ゲノム解析の進展により、ゲノム構造変異 (SV: Structural Variation) 解析への期待が高まっており、次世代シーケンサーやロングリードシーケンサーのみでは検出が難しいSVに対し、ゲノムマップ技術が有用との報告が増加しています。本講演では、日立ハイテクが、次世代シーケンサーで検出されるSVから複雑な染色体の再構築を伴うSVなど、幅広いSVの検出を目標に開発を進める「ヒトゲノム構造変異解析ソフト Human Chromosome Explorer™ (HCE)」を事例に、ゲノム構造解析についてご紹介します。

「ロングリードシーケンスを用いたがんゲノムの後天的構造異常検出」

白石 友一

国立がん研究センター 研究所 ゲノム解析基盤開発分野 分野長

近年、数万から数十万塩基の直接読み取りを可能とするロングリードのシーケンス技術が進化し、従来見つけることが困難だったゲノム変異の検出が可能になりつつあります。しかしながら、その分析ツールはまだ未成熟です。本発表では、我々が開発したロングリード解析の情報解析基盤であるnanomonsvの原理を紹介し、それにより明らかになる新たな構造異常の形式を示します。

「アンチセンス核酸による DMD 治療薬ビルトラルセンについて」

高垣 和史

日本新薬株式会社 取締役 研究開発担当 兼 研究開発本部長

核酸医薬品は、ハイブリダイゼーションを利用して、標的の配列情報を認識し、従来の医薬品ではアプローチ出来ない遺伝子に直接作用するのが特徴である。日本発のアンチセンス核酸医薬であるデュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）治療薬、ビルトラルセンは、モルフォリノ核酸を用いたアンチセンス核酸であり、エクソン 53 を対象とした「エクソン・スキップ」を作用機序としてジストロフィン遺伝子の機能回復を図る。