

アジレント・テクノロジー スイーツセミナー



日時 2025年7月11日(金) 14:25 ~ 15:25

場所 第3会場 (アクトシティ浜松 5F, 52+53+54会議室)

講演
1

遺伝性腎疾患の包括的遺伝的検査体制の確立およびその工夫

座長 森貞 直哉 先生 兵庫県立こども病院臨床遺伝科

演者 野津 寛大 先生 神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野

私たち神戸大学小児科では、独自の遺伝学的検査体制を確立し、また、難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発（国土班）に参加することで、包括的診断体制の確立を行った。具体的なステップは以下の通りである。1. ターゲットシーケンスおよびサンガーシーケンス、2. Copy Number Variant (CNV) スクリーニングおよび MLPA またはカスタム CGH マイクロアレイ解析、3. RNA シーケンス・ミニジーンアッセイおよびスプライシング in silico 解析、4. ターゲットゲノム解析または全ゲノム解析、5. ロングリードシーケンスまたは VNtyper を用いた Variable numbers of tandem repeats (VNTR) 領域解析。このフローに従い、年間約 500 検体の解析を行っている。以下、各ステップについて簡潔に説明する。

1. ターゲットシーケンスにおいては、ライブラリ調整の全工程を Magnis NGS Prep システム（アジレント）を利用し、全自動で実行している。その後、SureSelect ターゲットエンリッチメントシステム（アジレント）を用いて NGS 解析を行い、CNV スクリーニングおよび VNtyper に耐えうる十分なカバレッジを実現している。
2. CNV が疑われる場合で、MLPA キットが入手不可能な際には、ターゲット領域を含むカスタム CGH マイクロアレイ（アジレント）を作成し、ターゲット領域に対して密に配置したデザインにより精度の高い CNV の検出を行う。
3. エクソン近傍のイントロンや深部イントロン領域、さらにはエクソン内においても病原性が疑われる同義変異を検出した場合、独自に作成したミニジーンを用いたスプライスアッセイによりスプライス異常を確認し、その病原性を確定する。
4. ゲノムシーケンスにより、より精度の高い CNV スクリーニング、イントロン内バリエーションの検出、新規候補遺伝子の探索を行う。
5. VNTR 領域のバリエーションは従来のショートリードシーケンスでは検出が困難だが、ロングリードシーケンスや最近開発された VNtyper を用いることで、ショートリードシーケンスデータを活用したスクリーニングが可能とした。

以上のような多様な工夫を通じて、精度の高い解析を実現している。本講演では私たちの取り組みを具体例を交えて詳述する。

講演
2

自動化装置で変える次世代シーケンス研究

アジレント・テクノロジー株式会社 フィールドアプリケーションサイエンティスト

齋藤 るみ子

共催：第 32 回日本遺伝子診療学会大会 / アジレント・テクノロジー株式会社