

# マイクロアレイ染色体検査と次世代シーケンサーを用いた臨床疾患ゲノム解析 —先天性疾患を中心に—

先天性疾患の遺伝的要因を探索あるいは診断するゲノム一次構造解析は、保険収載されている通常の染色体検査に加えて、収載されていないマイクロアレイ染色体検査が導入され、さらに次世代シーケンサーを用いた網羅性の高い解析も行われるようになった。わが国ではまだ臨床診断での全ゲノム・全エクソンシーケンスはそれほど進んでいないが、非比較的安価に既知のヒト疾患原因遺伝子変異を網羅するパネル解析を卓上型次世代シーケンサーで行うことは、遺伝的異質性が高い疾患や非症候性の精神発達遅滞/多発奇形(MR/MCA)で、有用なアプローチとなっている。一方で、臨床現場における多様なニーズ、解析の適応と解析結果の解釈の混乱、ならびに解析の提供体制や費用負担の問題など、臨床ゲノム解析をめぐる問題も多い。

一方、体細胞変異を検出あるいはモニターして、治療選択や効果予測に結びつける臨床がんゲノム解析も、分子標的治療薬の開発と並行して今後ますます重要性が増すまさにゲノム解析がベッドサイドにやってきている分野である。

本セミナーでは、主に先天性疾患におけるこれらのツールを用いたゲノム・遺伝子異常診断の技術基盤と応用に関して、東京医科歯科大学・徳島大学で行ってきた経験をまとめるとともに、臨床がんゲノム解析に関しても少し触れてみたい。

講師： 井本 逸勢

(徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部

人類遺伝学分野)

日時： 2015年1月16日(金) 18時00分～19時00分

場所： 第二中央診療棟2階

がんセンター内キャンサーボード

連絡・問い合わせ先:次世代高度医療推進センター

E-mail:ngmc@med.tottori-u.ac.jp

内線:6745

共催:次世代高度医療推進センター

文部科学省「未来医療研究人材養成拠点形成事業」

文部科学省「課題解決高度医療人材養成プログラム」

※本セミナーは「未来医療研究人材養成拠点形成事業」インテンシブコース(遺伝子医療セミナーコース)の対象となります。