

日本人類遺伝学会第66回大会 第28回日本遺伝子診療学会大会 合同開催 ランチョンセミナー2

ランチョンセミナー2 | Thursday, October 14, 12:10 - 13:10

Writing the Future: Improving the Performance, Efficiency
and Flexibility of Targeted Sequencing

共催企業: Twist Bioscience (司会: 野口 匡則)

パシフィコ横浜 会議センター 5階 第3会場 503

講演者:

- 松本 直通 (横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学 教授)
- 田谷 敏貴 (Twist Bioscience アジアパシフィックシニアマネージャ)

招待講演タイトル

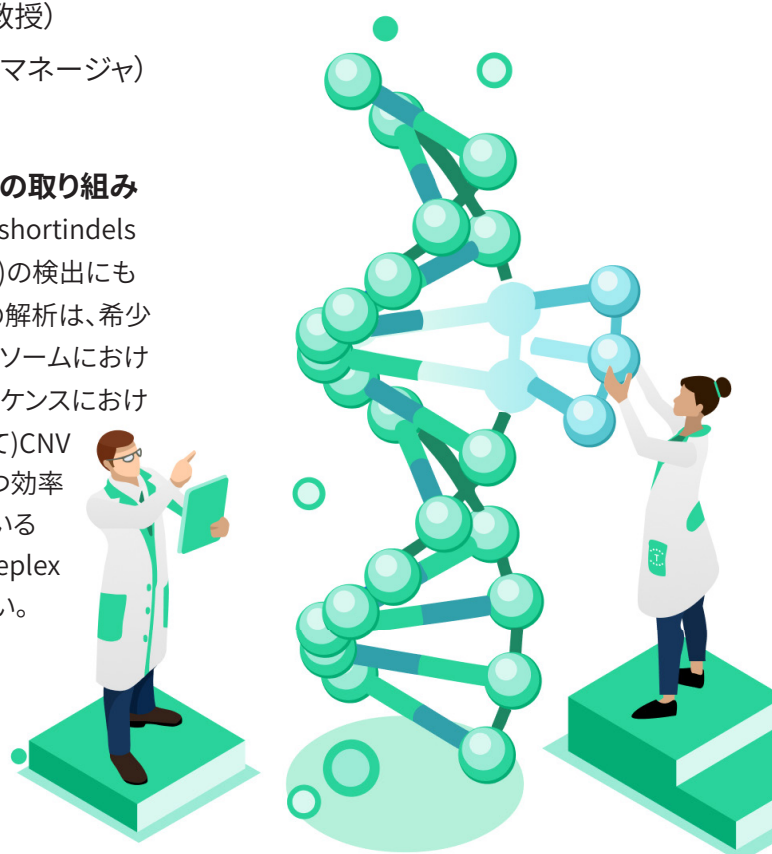
マルチプレックスエクソームシーケンスにおけるCNV解析の取り組み

エクソームシーケンスは、single nucleotide variants (SNVs)と shortindelsを効率的に感度良く検出するが、copy number variants (CNVs)の検出にも有用で、我々の研究室では、SNVs/short indelsに併せてCNVsの解析は、希少疾患の原因解明において必須の項目となっている。我々は、エクソームにおけるサンプル間のシーケンスバイアスを回避するため、次世代シーケンスにおけるバッチ(フローセル)単位をまとめて(48~96サンプルをまとめて)CNV解析を行う手法を確立し(Hum Mut2021)、病的CNVの迅速かつ効率的な同定に効果を上げている。本講演では、現在我々が進めているmultiplexエクソームにおけるCNV解析結果を、これまでのsingleplexエクソームによるCNV解析結果との比較を交えながら紹介したい。

企業講演タイトル

Best Possible Target Enrichment:

実現し得る最高のターゲットエンリッチメントの基本性能とその応用



本セミナーは、ハイブリッド方式(現地+ライブ配信)にて開催いたします。

お手数ですが、事前に学会HPからオンラインによる参加ご登録をお願いいたします。

<https://www.jshg-jsgdt2021.org/index.html>

※整理券の配布はございません。会場では、お弁当を150個ご準備して、皆様のお越しをお待ちいたしております。

