



難病・遺伝医学 セミナー

講演：希少遺伝性疾患ゲノム解析における最近の取り組み

2025年

3月12日 水 18:00-19:00

順天堂大学10号館105カンファレンスルーム

講師紹介：松本 直通先生

(横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学 教授)

座長：岡崎康司 (難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

司会：村山圭 (難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

概要：希少遺伝性難病の原因解明において2009年に始まった次世代シーケンサー (NGS)解析は革命をもたらし、現在の難病症例にNGS解析を行うと少なくとも1/3程度は原因が特定される。逆に2/3は未解明で、これらの症例群をどのように解決するかが、喫緊の課題である。現在もNGS技術はコストと技術的完成度で短鎖型が主流であるが、長鎖型NGSも台頭し、短鎖型では不可能であったさまざまな解析が可能となり未解明症例の突破口となりうる。シーケンスによらないOptical Genome Mappingもゲノム構造異常の包括的理解には極めて有用なツールである。本講演では我々の研究室で進めている原因解明のための様々な取り組みを紹介する。

申込方法：以下の申込フォーム・QRコードよりお申込みください。

※開催日までに詳細と招待URLのご案内メールをお送り致します。

<https://forms.gle/xpFCD9WqZAThqTyB6>

本講演はハイブリッド形式 (現地 + Zoom)

にて開催いたします。

3月11日 (火) 17時締切



お問い合わせ

難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター

岡崎/加藤 (内線：2112)

共催：順天堂大学大学院医学研究科

順天堂大学大学院HP

