

# 第17回ゲノム・オミックス連携推進セミナー

## 「たんぱく質の高次構造から読み解く

### ゲノム変異と疾患表現型との関係」

土方 敦司 先生

長浜バイオ大学 バイオサイエンス学部 プロジェクト特任講師

【日時】 1月31日（木） 15：30～17：00

【場所】 東北メディカル・メガバンク棟 3階 大会議室

#### 【セミナー要旨】

近年のゲノム塩基配列解析技術の飛躍的な向上によって、これまで原因不明とされていた遺伝性疾患の責任遺伝子とその原因変異候補の特定は比較的容易になってきている。しかしながら、塩基配列の情報だけからゲノム変異による疾患発症メカニズムを理解することは難しい場合が多い。一方で、疾患変異の多くは、コードするたんぱく質の構造や機能に影響を与えるため、たんぱく質の高次構造情報は、変異の疾患メカニズムを理解する上で有用である。これまで我々は、ゲノム変異がたんぱく質の構造や機能にどのように影響を与え、疾患発症に至るかを理解するため、ゲノム変異をゲノムレベルからたんぱく質高次構造レベルまで解析可能とするワンストップ解析プラットフォームを開発してきた。本講演では、このプラットフォームを紹介するとともに、その解析を通して見えてきた、たんぱく質の高次構造に基づく疾患ミスセンス変異と疾患表現型との関連性について議論したい。

連絡先：[seminar@gpc.megabank.tohoku.ac.jp](mailto:seminar@gpc.megabank.tohoku.ac.jp)

（東北メディカル・メガバンク機構 ゲノムプラットフォーム連携センター）