

# 第25回ゲノム・オミックス連携推進セミナー

## 「疾患を引き起こす

## 有害コピー数多型推定の進化的アプローチ」

牧野 能士 先生

東北大学大学院 生命科学研究所 進化ゲノミクス分野 教授

【日時】 7月21日（火） 15：00～16：15

【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】

遺伝子のコピー数多型(Copy Number variation; CNV)の多くは害がなく中立的であると考えられるが、中には有害な影響を及ぼすものもあり、様々な疾患に関与している。CNVが原因となる疾患は、量感受性遺伝子(Dosage Sensitive Gene; DSG)の増減が主な原因であると推察される。DSGは遺伝量変化に脆弱であるため、消失や重複が起きると有害な影響をもたらす。そのため、DSGを含むCNVを持つ個体では、遺伝子量のバランスが崩れて疾患を発症する。我々は、進化的なアプローチによりヒトゲノム中に存在するDSGを大量に推定した。本セミナーではDSGが、ダウン症候群、精神疾患、アルツハイマー病などのヒト疾患に関与している例を紹介する。

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)