

# 第26回ゲノム・オミックス連携推進セミナー

## 「ゲノム・エピゲノム解析による

## 産科・小児科領域疾患の病因解明と診断法開発」

**中林 一彦 先生**

国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部 周産期ゲノミクス研究室 室長

**【日時】 7月 28日 (火) 16:00~17:30**

**【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】

演者は複数の研究グループにアレイ・次世代シーケンス技術を提供することで、単一遺伝性疾患・小児がんの病因解明、遺伝子治療の安全性評価、疾患エピゲノム診断、ヒト組織標準エピゲノム決定など、多様な疾患関連研究に携わっている。本セミナーでは、以下の二つの話題を中心に、様々なゲノム・エピゲノム解析例をご紹介したい。

演者らは、インプリンティング疾患症例群の一部に全染色体片親性ダイソミーモザイク症例を見出したことを発端として、DNAメチル化アレイ解析によるインプリンティング制御領域の網羅的同定に成功した。得られたヒト特異的インプリント遺伝子座位情報は、最近のインプリンティング疾患研究、インプリント遺伝子座位獲得の進化的メカニズム解明研究、新生児コホートエピゲノム多様性研究などにおいて基盤情報として活用されており、それらを含む一連の研究内容を紹介したい。また、演者らが採用したイルミナ社DNAメチル化アレイは、近年のヒト大規模エピゲノム研究における主要プラットフォームとして普及している。その現状を概説し、シーケンス法と比較した場合のアレイ法の長所・短所についても整理したい。

妊婦血漿中には母体由来に加えて胎児由来遊離DNA (cell-free DNA, cfDNA) が含まれることが1997年に発見された。いわゆるNIPT (Noninvasive prenatal genetic testing; 無侵襲的出生前遺伝学的検査) では、この母体血中cfDNAを対象とした次世代シーケンサー解析により、胎児染色体異数性 (13、18、21番トリソミー) を検出する。親のゲノム情報と併せてcfDNAシーケンスデータを解析することで胎児の全ゲノム配列を推定することも原理的には可能である。単一遺伝性疾患責任変異を対象としたNIPT手法の開発動向を概説し、演者らが最近開発したアンプリコンシーケンス胎による児RhD血液型の出生前検査法についても紹介したい。

**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)**