



共催：日本人類遺伝学会第63回大会 / イルミナ株式会社 ランチョンセミナー 3

## 3,000 人の日本人の全ゲノム解析から得られたこと

演者： 京都大学 医学研究科附属ゲノム医学センター  
松田 文彦 先生

日時： 2018 年 10 月 11 日 (木) 12 : 10 ~ 13 : 10

会場： 第 4 会場 (パシフィコ横浜 会議センター 3 階「304」)

疾患の原因遺伝子や感受性遺伝子は、人種を超えて維持されているものも多数存在するが、人種ごとに異なる、あるいは同じ変異であっても影響の強さが異なるものも多く、日本人を対象とした疾患解析には、日本人の遺伝的多様性を反映した参照ゲノム配列を利用するのが理想である。特に患者のゲノム情報を得ることで、疾患の原因となる遺伝子変異の同定や、治療法の開発・創薬に対する大きな貢献が期待できる希少難治性疾患（難病）の解析においては、他人種や日本人であっても遺伝的偏りの見られる集団を用いた参照ゲノム配列との比較では、偽陽性の出現が避けられず、その後の疾患原因変異の絞り込みと特定に多くの時間と労力がかかる。

そこで発表者らは、日本人集団の遺伝的多様性を反映した参照ゲノム配列の構築に着手した。まず、所有する約 24 万人の日本人検体のゲノムスキャンの情報に日本人集団の遺伝的多様性がほぼ網羅されていると仮定し、集団遺伝学的解析により、遺伝的多様性を最大限に保ちながらダウンサンプリングで 2,900 検体を選択した。そして、これらの DNA 検体を用いた WGS 解析（被覆率 15x）で全ゲノム配列を決定した。本講演では、これらのゲノム配列情報をもとに構築した全ゲノムインピュテーションパネルの評価、日本人集団の遺伝的背景の特性などを中心に、新たな知見を報告する。

■ セミナーに関するお問い合わせ先 [contactJPN@illumina.com](mailto:contactJPN@illumina.com)

■ 共催セミナー整理券配布について（整理券制になります）

配布場所：パシフィコ横浜 会議センター 2F ホワイエ

配布時間：10 月 11 日（木）8 : 00 ~ 11 : 40 予定（配布枚数に達し次第、配布終了になります）

※共催セミナー開始後、5 分を過ぎましたら無効となります。ご注意ください。