

提供日 2023/5/17 14:00

タイトル 科学雑誌『Cell Genomics』オンライン版に
寺尾知可史免疫研究部長らの研究論文が掲載されました。

担当 県立総合病院 総務課

連絡先 県立総合病院 総務課

TEL 054-247-6111 (代)



～ともにつくる信頼と安心の医療～

科学雑誌『Cell Genomics』オンライン版に
寺尾知可史免疫研究部長らの研究論文が掲載されました。

1 要旨

静岡県立総合病院の寺尾免疫研究部長（理化学研究所生命医科学研究センター ゲノム解析応用研究チーム チームリーダー、静岡県立大学特任教授）らの研究論文が科学雑誌『Cell Genomics』オンライン版（5月18日付：日本時間5月19日）に掲載されます。
報道解禁日：2023年5月19日（金）午前0時（19日付朝刊）

2 研究タイトル

Detection of trait-associated structural variations using short read sequencing
(ショートリードシーケンシングデータを用いた形質関連構造多型の検出)

3 研究概要

ヒトのDNAには構造多型(SV)という50塩基対以上の長さの変異が多数存在しますが、これまでシーケンスデータを用いてSVを精度よく検出できる単独のツールは存在しませんでした。今回、共同研究グループは既存の複数のツールを用いてSVを高精度に選別し、この選別過程で抜け落ちたSVを独自の遺伝子型判定手法により回収する、新しいSV検出手法「MOPline」を開発しました。MOPlineを用いて、バイオバンク・ジャパン(BBJ)に登録された約3,300人の全ゲノムシーケンスデータから約134,000(個人当たり約16,000)のSVを検出し、このSVと約18万人のBBJデータを用いて解析をしたところ、多くの疾患や量的形質にSVが関わっていることが明らかになりました。本研究成果は、これまで発見できなかった疾患や形質の原因となる遺伝子やゲノム変異の同定に貢献すると期待できます。

4 その他

理化学研究所、静岡県公立大学法人静岡県立大学から共同リリースしております。詳細は添付資料ご参照ください。

(問合せ先) 静岡県立総合病院 総務課

静岡市葵区北安東4-27-1 電話：054-247-6111 (代)