

提 供 日 2025/8/25 午前 10 時

タイトル 国際科学雑誌『Genome Biology』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～

国際科学雑誌「Genome Biology」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）らの研究論文が国際科学雑誌『Genome Biology』に（日本時間 8 月 20 日）に掲載されました。

報道解禁日：8 月 25 日 午前 10 時

2 研究タイトル

TRsv: simultaneous detection of tandem repeat variations, structural variations, and short indels using long read sequencing data.

（ロングリードを用いて繰り返し変異、構造変異、インデルを区別して検出するソフトウェア TRsv の開発）

3 研究概要

今回、共同研究グループは、個人のゲノムに存在する構造変異、インデルや繰り返し変異を正確かつ効率的に検出する情報解析ツール TRsv を開発しました。TRsv は、ロングリードデータを用いて、TR 領域外の SV とインデルを検出、判別（挿入配列に含まれる重複や繰り返し、転移因子等の同定）するだけでなく、TR 領域内に存在する挿入配列の配列組成を精査することによって TR 繰り返し変異であるか否かを判別します。

開発された TRsv は、個人のゲノムに存在する構造変異、インデルや繰り返し変異を正確かつ効率的に検出することが出来るため、疾患の原因となる変異の同定を促進し、疾患の診断、治療、病気のなりやすさの推定などに役立てることができます。また、TRsv はヒト以外の生物にも適用可能なため、作物の形質に関わる変異を同定することに役立てることができます。

今後ロングリードの活用が増す中で、TRsv はゲノムの繰り返し変異、構造変異・インデルを検出するツールとして広く活用されることが期待されます。

4 その他

情報・システム研究機構 国立遺伝学研究所から共同リリースしております。詳細は添付資料をご参照ください。