## 平成24年度

## 第4回全学研究推進機構セミナー

(兼 第 21 回遺伝子診療ボーダレスカンファレンス・ 大学院セミナー)

- ⇔講師 松本 直通 教授 (横浜市立大学医学研究科)
- ☆演題 遺伝性疾患解析の最前線
- ◇日時 平成25年2月18日(月) 18:00-19:30
- ☆場所 卒後臨床研修センター セミナー室

ヒトゲノムシーケンスが 2003 年に完了し、以降様々な技術革新が起こり、世界中がヒト疾患の遺伝素因を明らかにすべく精力的な研究が展開されています。ヒト疾患は少なくとも 7,000 種類はあるといわれていますが、これまでに遺伝的原因(責任遺伝子とその変異)が明らかにされた疾患は半数程度です。松本先生は次世代シークエンサー (NGS) を用い、先端的ゲノム解析手法を駆使し、NGS の効率をはかりながら、さまざまなヒト疾患の原因の解明に精力的に取り組んでおられます。現在までに松本先生らは Sotos syndrome (Nat Genet 2002)、Marfan syndrome type II (Nat Genet 2004)、Ohtahara syndrome (Nat Genet 2008)、West syndrome (Am J Hum Genet 2010)、Autosomal recessive spinocerebellar ataxia (Am J Hum Genet 2011)、Porencephaly (Am J Hum Genet 2012)、Coffin-Siris syndrome (Nat Genet 2012)等、現在までに10以上の疾患について遺伝的原因を明らかにされています。本セミナーでは遺伝性疾患解析の最前線についてお話をいただきます。多数の教員、学生、技術員等の出席をお願い致します。

大分大学全学研究推進機構重点研究推進分野生命科学領域 領域長 吉岡 秀克 hidey@oita-u.ac.jp (内線 5670)