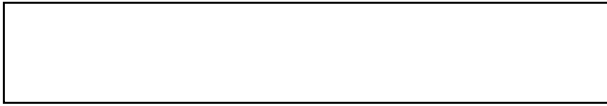


Press Release

2022 10 26 18 27



2022 10 26

1

2

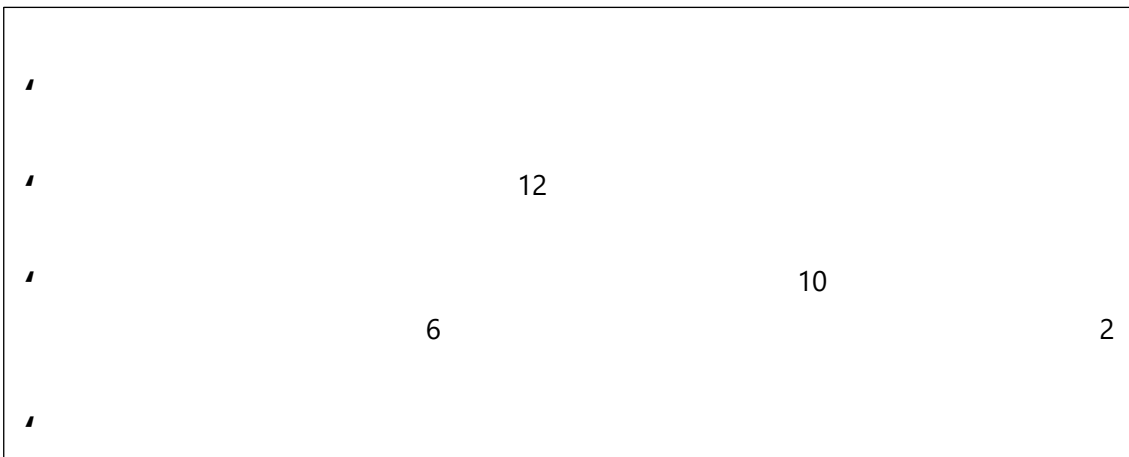
Targeted

Long-Read Sequencing : T-LRS ³

npj Genomic

Medicine

2022 10 26 18



4

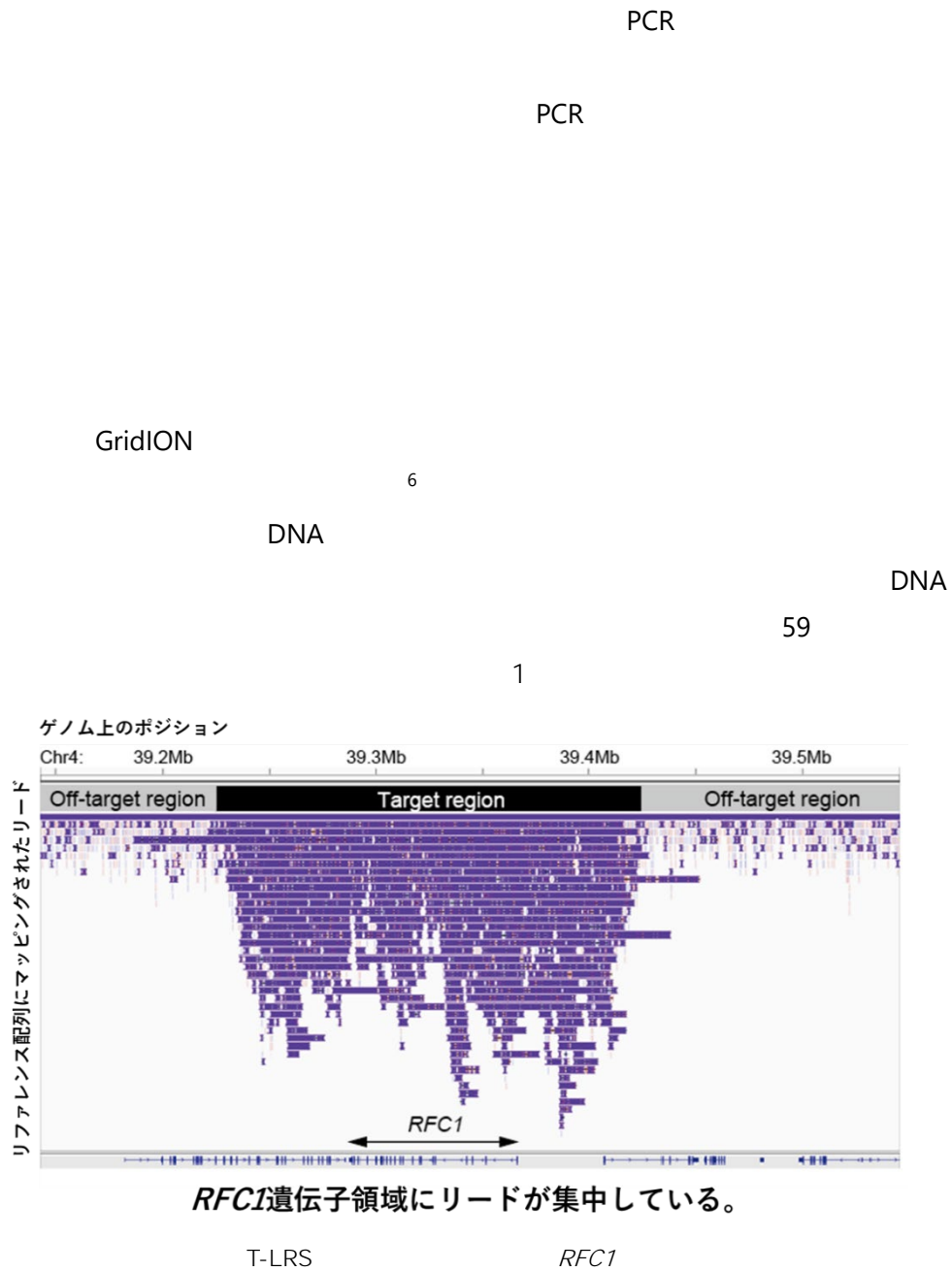
3

6

60

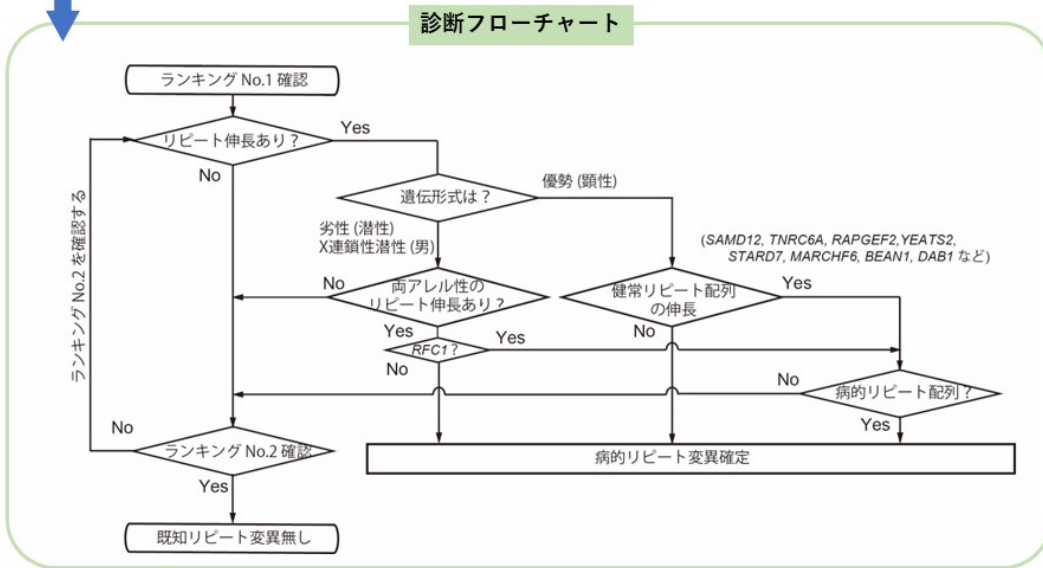
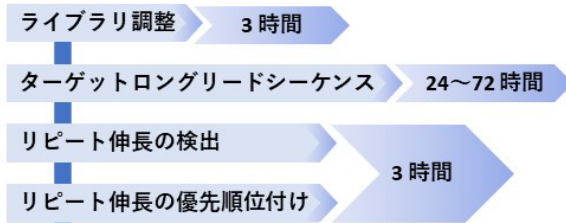
PCR ⁵

2022 10 26 18 27



59

2022 10 26 18 27



T-LRS

12

10

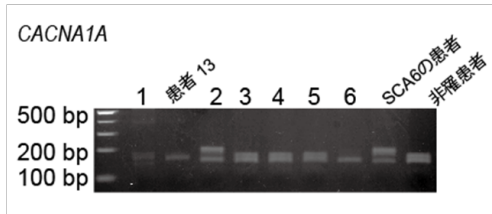
T-LRS

		T-LRS	7		
	CACNA1A	2	BEAN1	2	
ATXN8OS/ATXN8	1 RFC1	2	6		
1					
	T-LRS		6		
	T-LRS	4			
			1		

2022 10 26 18 27

患者13の遺伝子診断

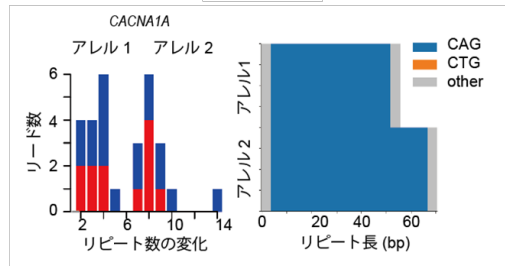
従来法 (PCR法)



SCA6では *CACNA1A* 遺伝子領域のリピート伸長が見られる。

患者13は非罹患者と同様に病的リピート伸長なしと判断された。

T-LRS法

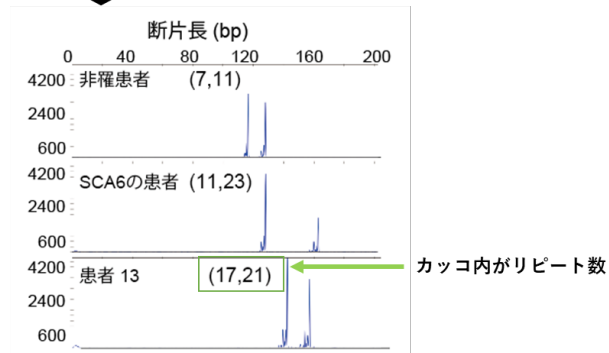


非罹患者で平均的にみられるリピート回数 (13回) と比べたリピート数の変化(左) と、リピートを構成する配列の情報(右)。CAGリピート伸長が疑われた。

フラグメント解析による検証

SCA6の患者さんでは20回以上のリピート長が見られる。

患者13でのリピート数は17/21回で SCA6であると診断された。



6 SCA6

T-LRS

T-LRS

AMED

Rapid and comprehensive diagnostic method for repeat expansion diseases using nanopore sequencing

Press Release

2022 10 26 18 27

Satoko Miyatake, Eriko Koshimizu, Atsushi Fujita, Hiroshi Doi, Masaki Okubo, Taishi Wada, Kohei Hamanaka, Naohisa Ueda, Hitaru Kishida, Gaku Minase, Atsuhiro Matsuno, Minori Kodaira, Katsuhisa Ogata, Rumiko Kato, Atsuhiko Sugiyama, Ayako Sasaki, Takabumi Miyama Mai Satoh, Yuri Uchiyama, Naomi Tsuchida, Haruka Hamanoue, Kazuharu Misawa, Kiyoshi Hayasaka, Yoshiki Sekijima, Hiroaki Adachi, Kunihiro Yoshida, Fumiaki Tanaka, Takeshi Mizuguchi, and Naomichi Matsumoto

npj Genomic Medicine

DOI 10.1038/s41525-022-00331-y

Tel 045-787-2414 koho@yokohama-cu.ac.jp



横浜市立大学は、
様々な取り組みを
通じてSDGsの達
成を目指します。



1

DNA

DNA

DNA

DNA

10 kb

1 Mb

CAG

DNA

1~6

1

3

6

Press Release



2022 10 26 18 27

PCR

DNA

DNA

2

25

40

DNA

DNA

GC

PCR

PCR

Read Until