

# 平成25年度 第18回 数理分子生命理学セミナー

日時：平成25年11月13日(水)：16:20～

場所：理学部 E210 講義室

講師：落合 博 (クロマチン動態数理研究拠点)

演題：希少遺伝病の原因変異の同定と解析

要旨： 生物の設計図であるゲノムDNA塩基配列は、個人間でわずかに異なる配列(一塩基多型、SNP)が存在する。ヒトであれば個人間でゲノムDNA塩基配列が1000塩基対に一つの頻度で異なると言われ、これらが外見や特定の疾患へのかかりやすさなどの個人差を生む原因となっていると考えられている。稀ではあるが、こういった一塩基多型が遺伝性疾患の原因となることもある。

本セミナーでは、染色分体早期解離症候群という希少遺伝病を例にあげ、疾患の原因となる変異候補がどのように見出され、それが疾患の原因かどうかを如何に判断するかについて解説する。また、人工ヌクレアーゼによるゲノム編集技術を利用した病原変異の特定法について紹介する。