

Breakpoint junction analysis for complex genomic rearrangements with the caldera volcano-like pattern

メタデータ	言語: Japanese 出版者: 公開日: 2021-07-06 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 柳下, 友映 メールアドレス: 所属:
URL	https://doi.org/10.20780/00032838

学位論文の要旨

Breakpoint junction analysis for complex genomic rearrangements with the caldera volcano-like pattern

邦文訳) カルデラ火山様の複雑な染色体再配列の融合点・切断点解析

東京女子医科大学大学院
内科系専攻小児科学分野
(指導: 永田 智 教授) ㊞
柳下 友映

Human Mutation 第 41 巻第 12 号 2119 頁～2127 頁 (令和 2 年 9 月 9 日発行)

に掲載

【要 旨】

マイクロアレイ染色体検査 (aCGH) の解析で、重複の両端のコピー数がさらに増えている興味深い染色体構造異常を示す例が 2 例あった。症例 1 は原因不明の精神運動発達遅滞を認める女兒。症例 2 は原因不明のてんかん及び精神運動発達遅滞を認める男児一卵性双生児。

症例 1 において Nanopore sequence による全ゲノム解析を行った。IGV で予測される切断点付近のリードを同定し、同リードの情報を得た。その情報を Ribon により視覚化し、切断・融合点を絞り込んだ。得られた結果は PCR-Sanger sequence で、コピー数は digital PCR で確認した。症例 2 は症例 1 と同じパターンであると予想し、カスタム aCGH で確認した切断点情報から融合点を確認した。

症例 1・2 とも、aCGH では一見複雑に見える構造異常が、たった 2 つの切断・融合点で構成されたまったく同じパターンであることが明らかになった。

切断・融合点に microhomology が存在していたことから、DNA replication メカニズムにより生じたと考えられた。新規の染色体構造異常メカニズムとして報告した。