



人類遺伝学会第56回大会・第11回東アジア人類遺伝学会 共同大会

# ランチオンセミナー

日時： 2011年 **11**月**10**日(木) 12:00-13:00

会場： 第 **3** 会場 (幕張メッセ 国際会議場 国際会議室)

座長： 松本 直通 先生  
横浜市立大学 大学院医学研究科 環境分子医科学部門

American College Medical Genetics (ACMG) のフェローである Kearney 博士より、分子細胞遺伝学の最前線の研究についてご講演いただきます。Kearney 博士は、先ごろ発表された、constitutional copy number variants (CNVs) の解釈とレポートに関する、ACMG ガイドラインの筆頭著者でもあります。(下記文献 2)

またあわせて、三菱化学メディエンス株式会社より同社の研究検査サービスに関するご案内も予定致しております。

## 演題 1

### Advances in molecular cytogenetics: application of CytoScan HD for detection of CNVs, mosaic conditions, uniparental disomy, and autozygosity mapping

#### 演者

**Hutton Kearney, PhD., FACMG**  
Fullerton Genetics Center, Mission Health System

The field of molecular cytogenetics continues to evolve at a rapid pace towards greater sensitivity and resolution for detection of copy number variation, now often involving single genes. In addition to CNV detection, chromosomal microarrays that incorporate SNP genotyping allow for characterization of low-level mosaicism as well as homozygous intervals that may indicate a uniparental disomy event and/or a recessive single gene disorder. Our laboratory has recently launched the Affymetrix CytoScan HD for constitutional cytogenetic applications. This presentation will cover our experience with the platform and will highlight exceptional cases illustrating the diagnostic utility of SNP-based microarray testing.

Kearney 博士の最新の文献:

1. Kearney, H.M., Kearney, J.B., and Conlin, L.K. (2011) Diagnostic implications of excessive homozygosity detected by SNP-based microarrays: consanguinity, uniparental disomy and recessive single-gene mutations. Clin Lab Med (in press)
2. Kearney, H.M., Thorland, E.C., Brown, K.K., Quintero-Rivera, F., and South, S.T. A Working Group of the American College of Medical Genetics (ACMG) Laboratory Quality Assurance Committee. (2011) ACMG standards and guidelines for interpretation and reporting of constitutional copy number variants (CNVs). Genetics in Medicine 13(7):680-5.
3. Kearney, H.M., South, S.T., Wolff, D.J., Lamb, A., Hamosh, A., and Rao, K.W. A Working Group of the American College of Medical Genetics (2011) ACMG recommendations for the design and performance expectations for clinical genomic copy number microarrays intended for use in the postnatal setting for detection of constitutional abnormalities. Genetics in Medicine 13(7):676-9.

## 演題 2

### SNPアレイ染色体検査サービスのご案内

三菱化学メディエンス株式会社 先端技術研究センター

諸外国では形態学的染色体検査のマイクロアレイ染色体検査への転換が急速に進展しています。昨年は米国遺伝医学会 (ACMG) が発達遅滞・精神遅滞、または原因不明多発奇形を合併する患者に対しては、マイクロアレイ染色体検査を遺伝学的検査の第一選択として推奨すると公表しました。さらに今年には数万例の検査データの蓄積から発達遅滞の原因となる CNV を同定した統合的な報告が複数公表され、マイクロアレイ染色体検査の分析的妥当性と臨床的有用性はほぼ確立した状況です。最近では造血器腫瘍をはじめとする腫瘍の検査にも臨床応用されており、マイクロアレイ染色体検査へのシフトはますます進展することが予想されます。弊社では Affymetrix 社 CytoScan HD アレイを使用した臨床検査サービスの開始を目指しており、本セミナーでは SNP 情報を利用した高精度な検査の内容についてご紹介致します。

  
三菱化学メディエンス Affymetrix®

共催：日本人類遺伝学会 / アフィメトリクス・ジャパン 株式会社・三菱化学メディエンス株式会社