

# 配列リード直接比較による ゲノム構造変異解析法の開発

大阪大学 大学院医学系研究科 加藤 有己

**目的** 腫瘍由来のゲノム構造変異や、ゲノム編集で生じ得るオフターゲット変異を、簡便かつ高精度に検出する計算方法が求められている。

**内容** 正常サンプルおよび変異サンプルのハイスループットシーケンサーから得られる配列リード群を直接比較することで、ゲノム参照配列へのマッピングが原則不要で、かつ複雑なフィルタリングも不要な変異検出法Bivartectを開発した。

**結果** シミュレーションデータでは、Bivartectは既存手法に比べて同等以上の精度を達成した。また、実際のゲノム編集データで、他手法に比べて候補変異数が圧倒的に少なく、かつ既知の変異を含んでいることから、変異検出における擬陽性率の低減に貢献すると期待される。

利用した計算機	OCTOPUS
ノード時間	2,000時間
使用メモリ	13GB