

大学院学生各位 To All Graduate Students

2020年度 基盤医学特論 開講通知 Information on Special Lecture Tokuron & Tokupro AY2020
特徴あるプログラム CIBoG オミクス解析学プログラム
Omics Analysis Program

題目：機械学習を用いた一塩基置換 (SNV) の病因性予測

Title : Pathogenicity prediction of single nucleotide variant (SNV) using machine learning

講師：武田 淳一 先生

(名古屋大学大学院医学系研究科 神経遺伝情報分野 特任助教)

Teaching Staff: Dr. Jun-ichi Takeda

(Assistant Professor, Division of Neurogenetics, Center for Neurological Diseases and Cancer,
Nagoya University Graduate School of Medicine)

日時：2020年12月23日 (水) 17:00~18:30 (Zoom)

Time and Date : 23th December, 2020 17:00-18:30 (Zoom lecture)

使用言語：日本語 Language : Japanese

概説：現在、次世代シーケンサー (next generation sequencer; NGS) を用いたヒトゲノム解析の高スループット化・低コスト化により、各種疾患において膨大な数の一塩基置換 (single nucleotide variant; SNV) の同定が可能となった。しかし、それらの多くは病的意義が不明な塩基置換 (variant of unknown significance; VUS) であり、疾患ゲノム解析を困難にしている。我々の研究室では、機械学習によって VUS である SNV の病因性を予測するためのツールを作成した。1つは、イントロン3' 端-3~50塩基に生じたSNVのスプライシング効果を予測する IntSplice (<https://www.med.nagoya-u.ac.jp/neurogenetics/IntSplice/>) であり、もう1つは、アミノ酸非同義置換 SNV の病因性を予測する InMeRF (<https://www.med.nagoya-u.ac.jp/neurogenetics/InMeRF/>) である。本講義では、これらツールの紹介を中心に、機械学習を用いたSNVの病因性予測について講演する。

関係講座・部門等の連絡担当者:神経遺伝情報学・大野欽司、システム生物学・島村 徹平 (内線 1980)

Contact : Division of Neurogenetics・Kinji Ohno, Division of Systems Biology・Teppei Shimamura (ext.1980)

※Zoomにて開催します。 This lecture is held through Zoom.

※学外者の聴講を防ぐため、事前登録制とします。講義開始時間までに事前登録をしてください。Zoomの事前登録URLは前週金曜日に学務課よりメールで送信される通知を確認してください。

To prevent attendance by outsiders, this lecture requires registration. Please register in advance by the start time of the lecture. The URL for class registration of this lecture will be announced by the e-mail “【med-all】RKR&TPRO Lectures Scheduled Coming Week” sent on Friday of the previous week.

※事前登録に使用するメールアドレスは大学より付与されるメールアドレスのみ認めます。(gmailやhotmailは認めません。)

We only accept Nagoya University e-mail address for registration. Student can't use Gmail, hotmail, etc..

※講義当日は、事前登録で登録したメールアドレスへ送られたミーティングID・パスワードから参加して下さい。

On the day of the lecture, please join using the meeting ID and password sent to the email address you registered.

※講義中の録画・録音は禁止します。 Recording this lecture is not allowed.

※出席はNUCTを用いて行います。NUCTへ入力するキーワードは講義中にお知らせします。

Attendance is checked through NUCT. The keyword for NUCT will be provided during the lecture.