

オンラインセミナー

# AVITIで 次世代の 生物学を 切り拓く



統合ゲノム医科学情報  
連携研究機構

主催：東京大学統合ゲノム医科学情報連携機構

協賛：LINK-J/(株)スクラム / Element Biosciences

日時：2024年10月21日（月）15時～16時半



お申し込みはこちらから

<https://tinyurl.com/2c46slcy>

## テーマ

Element社の新しいシーケンステクノロジー、今後のビジョン、シーケンサーのあるべき姿について、Element社のCEO・CTOから紹介をいたします。日本のゲノム研究に関わる各分野のオピニオンリーダーの皆様にお集まり頂き、Element社への質問、要望を挙げていただき、Element社が日本市場にどのように関わるべきか意見交換を行います。

## ● ゲストスピーカー

Yutaka Suzuki, PhD（鈴木 穰）

Department of Computational Biology and Medical Sciences,  
the University of Tokyo

Element Biosciences社AVITIシーケンサーの使用例：低頻度の変異検出のための高精度シーケンス

## 要旨：

今年、新しいショートリード・シーケンサーが発表された。これらのシーケンサーは一般的なイルミナシーケンサーに比べて読み取り精度が向上しているのが特徴である。我々は、Q40を超える読み取り精度（エラー率：0.01%）のデータが得られるElement Biosciences社のAVITIシーケンサーを導入し、稼働を開始した。その性能を確認するために、従来のシーケンサーと一連のシーケンス結果を比較した。まず、分子カウントの結果を評価したところ、mRNA-Seqでは、SNVと従来データの相関は $R=0.99$ 以上であり、同等であることが確認された。scRNA-Seqでは、ヒト末梢血単核球（PBMC）を解析に用いた。解析細胞数、検出遺伝子数中央値ともに、従来のシーケンサーの結果と変わらず、細胞種の割合も維持されていた。細胞種ごとの遺伝子発現量の相関を比較したところ、細胞数が十分な細胞種では $R=0.9$ を超える相関が得られた。

さらに重要なことは、上記の評価において、AVITIが高品質のデータを提供することを確認できたことである。これらの特徴に着目し、クローン性造血の可能性があるサンプルについてゲノムシーケンス解析を試みた。健康な高齢者から採取したPBMCについて、全ゲノムシーケンスとパネルシーケンスを行った。パネルシーケンスでは、ゲノムのタンパク質コード領域を網羅的にカバーし、希少疾患、遺伝性疾患、生殖細胞がんの原因遺伝子を網羅する既存のTwistエクソーム2.0パネルを用いることで、クローン性造血に関する候補遺伝子の変異を確認することができた。これらの変異率は1%前後と低く、高い読み取り精度が必要であった。ごく最近のアップデートにより、AVITIはリードの品質をQ40からQ50（エラー率：0.001%）へとさらに向上させました。本セミナーでは、これらの新しいシーケンサーの状況を共有し、相互に議論したい。

## ● Element Biosciences 社



Molly He, PhD  
Element Biosciences社  
CEO and Co-Founder



Michael Previte, PhD  
Element Biosciences社  
CTO, SVP of R&D and  
Co-Founder

～Element社から皆様へ～

Element BiosciencesのAVITI24システムは、従来のシーケンス技術を超えたマルチオミクスプロファイリング機能を提供し、科学研究に革命をもたらしています。AVITI24は、RNA、タンパク質、細胞形態を同時に分析することで、従来のNGSシステムでは不可能だったマルチオミクスなデータを24時間以内に取得し、がん研究、神経科学、免疫学、細胞メカニズムの研究や創薬研究に革命的な深い洞察をもたらします。

さらに、Cloudbreak UltraQシーケンス技術により、超高精度のQ50+リードが実現し、cfDNAに基づくアプリケーション、遺伝子スクリーニング、遺伝子編集の検証などの分野で重要な、非常に低頻度のバリエーションの検出が可能になります。Q50の「針の中の針」を見つける能力は、早期がん検出や精密医療の分野における進展を促進し、体細胞変異研究や臨床診断においても画期的な成果をもたらすでしょう。

協賛



Element  
Biosciences

Distributed by  
SCRUM Inc.