

令和 5 年 5 月 9 日現在

機関番号：83813

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2017～2022

課題番号：17K07264

研究課題名(和文) 低カバレッジロングリードを用いた効率的ゲノム構造変異同定手法の確立

研究課題名(英文) Method for efficiently detect structural variations with long read sequencing data

研究代表者

小杉 俊一 (Kosugi, Shunichi)

地方独立行政法人静岡県立病院機構静岡県立総合病院(救急診療部、循環器病診療部、がん診療部、臨床診療部・リサーチサポートセンター・研究員)

研究者番号：30365457

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,700,000円

研究成果の概要(和文)：ロングリードを用いてゲノム構造変異(SV)を効率的かつ高精度に検出するソフトウェア(LRsv)を開発した。ロングリードを用いて検出されるヒトSVの約半数は、タンDEMリピート(TR)領域で検出される挿入と欠失であり、それらの多くがTRのリピートユニットのコピー数の増減を伴うコピー数変異であった。LRsvは従来のロングリードを用いたSV検出ツールと異なり、TR領域で検出されるコピー数変異とそれ以外の領域で検出されるSVを区別して検出する。さらにLRsvは、検出された挿入や重複についてのリピート特性やレトロエレメントの相同性解析も併せて行うため、従来のツールには無いSVの特性を明らかに出来る。

研究成果の学術的意義や社会的意義

ゲノム構造変異(SV)は、個人間のゲノムの違いのうち50塩基対以上の長さの変異のことで、さまざまなヒト疾患の要因になると考えられている。近年比較的安価に利用できるようになったロングリードシーケンシングを用いてSVを検出するためのソフトウェア(LRsv)を開発した。LRsvの特徴は、タンDEMリピート領域に存在するリピートコピー数変異とそれ以外の領域のSVを区別して検出することにある。このため、本ツールは従来のツールでは不可能であったゲノム構造の網羅的な解析を可能にし、ヒト疾患を含めた生物形質の原因となるSVやタンDEMリピート変異の同定に役立つことが期待される。

研究成果の概要(英文)：We have developed software (LRsv) to efficiently and accurately detect genomic structural variation (SV) using long reads. We found that about half of the human SVs detected using long reads were insertions and deletions detected in the tandem repeat (TR) region, and many of these were copy number mutations involving an increase or decrease in the copy number of the TR repeat unit. LRsv differs from conventional long-read SV detection tools in that it distinguishes between copy number mutations detected in the TR region and SVs detected in other regions. Furthermore, LRsv also performs repeat and retroelement homology analysis of detected insertions and duplications, thus revealing SV characteristics not found in conventional tools.

研究分野：ゲノム構造

キーワード：ゲノムシーケンシング ロングリード 構造変異 タンDEMリピート

## 1. 研究開始当初の背景

ゲノム構造変異 (SV: structural variation) は、50 bp 以上のサイズを持つ欠失、挿入、重複等の変異の総称であり、ヒトゲノム個人当たり少なくとも 2 万以上の構造変異 (リファレンス配列と異なる多型) を有することが知られている。一塩基多型 (SNP) や indel と比較すると数的には少ないが、遺伝子機能に与える影響度が大きいと、神経系疾患や癌を始めとする多くのヒト疾患の原因変異となることが報告されている。

ゲノム構造変異の検出にはアレイベースの解析手法 (array CGH や SNP array) がしばしば用いられており、プローブのシグナルの強度から該当するゲノム領域のコピー数を推定する。このため、本手法で検出される欠失や重複はコピー数多型 (CNV) とも呼ばれている。しかし、この手法は検出感度 (感受性) が低く (特に数 Kb 以下の短い CNV を検出するのが困難)、挿入、逆位や転座などの SV を検出できない欠点を有する。現在これに代わる手法として、次世代シーケンシング (NGS) データを用いた情報解析による検出手法が多く報告されている。NGS データを用いた手法は、あらゆるタイプの SV を検出することが可能であるが、SV を検知するショートリードの間接的なアライメントシグナルを用いているため、検出正確性が低いことが難点である。これを補う観点から第 3 世代 1 分子シーケンシングデータ (PacBio および Nanopore ロングリード) を用いて SV を検出する方法が注目されている。ロングリードを用いた SV 検出では、ショートリードでは困難であった挿入配列を同定できるため、複雑な形態の構造変異を同定することが可能となる。

第 3 世代シーケンシング技術により産出されるロングリードは、研究開始当初ではリードのエラー率が約 15% と高く、そのままでは SV の検出や de novo assembling に用いることは困難であった。さらに、研究開始当初ではロングリードシーケンシングの出力が低く、費用も高価であり、高等生物のロングリード全ゲノムシーケンシングを高いカバレッジで取得することは費用面での課題があった。ところが最近になり、シーケンシングが飛躍的に増加し、PacBio HiFi シーケンシング技術の進展によって 99.9% の精度を示すロングリードデータの作出が可能となった。また、Nanopore ロングリードにおいても、シーケンシングケミストリーの改善やベースコール技術の進展によって、99% 以上の精度を示すロングリードデータの作出が可能となっている。

## 2. 研究の目的

本研究では、ロングリードを用いて、ヒトの多サンプルデータに対応可能なゲノム構造変異を検出するシステムを開発することを目的とする。研究当初では、高いエラー率を示すロングリードをショートリード等を用いてエラー修正し、SV の検出に用いる計画であったが、高い精度のロングリードを比較的安価に取得できるようになった現在、ロングリードを多くのコンピュータ資源と時間をかけてエラー修正するのは時代遅れとなってきている。このため、本研究では途中で軌道修正し、PacBio HiFi や Nanopore ロングリードを用いて高感度、高精度に SV を検出するソフトウェアを開発することを目的とする。本研究を進める過程で、ロングリードデータを用いて検出される SV の半数以上はタンDEMリピート (TR) 領域で検出される SV であることがわかり、その挿入配列の解析から、挿入配列の多くが TR リピートユニットのコピー数増加によるものであることが明らかとなった。TR のコピー数増加は、神経発達障害などの多くの疾患の原因となることが知られており、TR のコピー数多型は多くの遺伝子の発現レベルと相関していることが明らかになっている。そこで本研究では、TR 領域で検出される TR コピー数多型とそれ以外の領域で検出される SV を区別して検出するツールを開発することを目的とした。

## 3. 研究の方法

- (1) ロングリード全ゲノムシーケンシングデータ  
138 サンプルのヒト培養細胞由来 PacBio HiFi ロングリードシーケンシングデータ、および 32 サンプルの PacBio CLR ロングリードと Nanopore ロングリードデータは、HGSVC、HPRC、GIAB 等の公共データベースから取得した。これらのロングリードデータはおよそ 30x のゲノムカバレッジを持つ。それぞれのサンプルのリードデータは Minimap2 を用いて GRCh37 リファレンスにアライメントを行い、bam ファイルを得た。
- (2) TR データ  
TR データ (simpleRepeat.txt.gz) は、UCSC から取得され、オーバーラップを除いた 20-10,000 bp のリピート領域を持つリピートが抽出され、解析に用いた。
- (3) ロングリードを用いて SV を検出する既存のツール  
TR コピー数多型を検出するツールとして、tandem-genotypes (文献 1) Straglr (文献 2) が用いられた。それ以外の一般的な SV 検出ツールとして、cuteSV、dysgu、Nanovar、pbsv、

Sniffles、SVDSS、SVIM が用いられた。これらのツールでは NA12878 および HG002 の HiFi および Nanopore リードの bam ファイルを用いて SV を検出した。

(4) SV の検出精度の検証

TR 領域以外で検出された SV の検証には、NA12878 HiFi と HG002 HiFi データを用いて行った。上記 7 つの SV 検出ツールと本研究で開発された LRsv を加えた 8 ツール間で 4 つ以上のツールで共有される SV を抽出し、Haplotype assemblies を基に検出された NA12878 と HG002 の SV データ (文献 3) を合わせてリファレンス SV データとし、SV 精度検証に用いた。リファレンス SV データとマッチしなかった偽陽性 SV は、さらに IGV-viewer を用いた目視での SV 確認作業によって真の偽陽性を判定した。TR 領域のコピー数変異の検証では、2 つのデータ間で同じ TR 領域で検出された挿入、欠失の長さが 0.5 倍以上 2 倍以下である場合をマッチとした。データ間でマッチしなかった変異は、IGV-viewer を用いた目視での確認作業によって陽性、偽陽性が判定された。

(5) SV 検出ツール LRsv のアルゴリズム

入力ファイルはロングリードの bam ファイルとリファレンス fasta ファイルとした。ロングリードアライメント中に検出された挿入、欠失は、指定された TR データを基に TR 領域 SV と非 TR 領域 SV に振り分けられた。TR 領域の挿入は、その配列を Tandem Repeat Finder 等の外部ツールを用いて、リピートのコピー数が見積もられ、挿入配列の長さの半分以上がコピー数増幅となっていた場合のみ、当該 TR 領域のコピー数増幅変異とみなした。そうで無い場合は通常の挿入とみなされ、挿入配列がレトロエレメントの挿入に由来するものかどうか調べられた。同一 TR 領域内で複数の SV が認められた場合、それらが同一リードに由来する場合には、それらの SV はマージされた。TR 領域外で検出された SV に関しては、リードの soft-clipped リードのアライメント情報を取り入れ、欠失、挿入、重複、逆位、転座、置換の各タイプの SV を検出可能にした。Nanopore や PacBio CLR リードのようなエラー率が高いリードデータに対応した LRsv パージョンも併せて開発し、機械学習を用いた SV 検出機能を組み入れた。機械学習は、10 サンプルの PacBio HiFi ロングリードデータを用いて検出した high confidence SV を正解データとして学習し、XGBoost(勾配ブースティング)を用いて行なった。TR 領域外で検出された挿入は、その配列を精査して周辺ゲノム配列からの重複に由来するものか、レトロエレメントの挿入によるものかを調べ、そのアノテーション情報を最終 vcf ファイルに付加した。

【文献】(1) Mitsuhashi et al., Genome Biol. 20, 58 (2019)

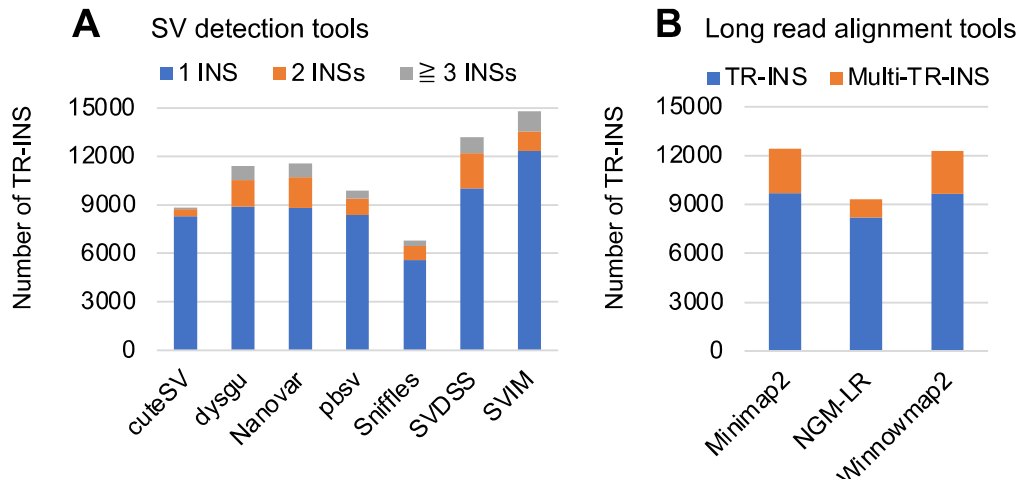
(2) Chiu et al., Genome Biol 22, 224 (2021)

(3) Ebert et al., Science 372, eabf7117 (2021)

#### 4. 研究成果

(1) TR コピー数多型を検出する上での問題点

これまでに報告されているロングリードを用いた SV 検出ツールで検出される挿入や欠失は、TR 領域内に存在するものを含むため、それらの挿入や欠失配列を基に TR コピー数多型を見積もることが可能と考えられるが、ここに 2 つの大きな問題が存在する。1 つは、同一の TR 領域内で複数の挿入や欠失をコールしてしまうことである【図 1A】。同一の TR 領域内の複数の SV は、異なるアレルを表す場合もあるが、多くは同一のロングリードに存在する同一のアレルに由来するものであった。このような同一のアレルに由来する複数の SV は、アライメントツールの特性によるものであるが【図 1B】、同一の TR 領域内の複数の挿入配列の 95% 以上は、TR モチーフユニットのコピー数増加によるものであった。したがって、このような同一 TR 領域内に複数ある分断された挿入・欠失の多くは、マージしてコピー数多型を表現すべきであると考えられる。もう 1 つの問題点は、TR 領域内に観察される挿入配列が、レトロエレメントの挿入などの当該 TR モチーフとは無関係な配列である場合が、約 5% の割合で存在することであった。これらのことから、TR 領域内で検出される特に挿入に関しては、その配列を注意深くチェックする必要があり、本研究で開発された LRsv では挿入配列のリピート検索や相同性検索の機能を取り入れて SV の検出、アノテーションを行うアルゴリズムとした。



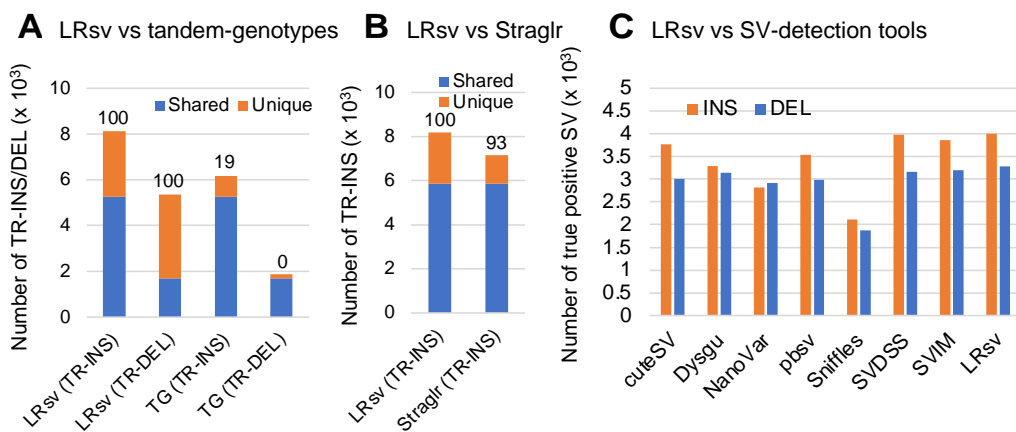
【図1】同一 TR 領域に検出される複数の挿入

A: ロングリードを用いて SV を検出する 7 つの既存ツールによって検出された TR 領域の挿入 (TR-INS)。検出挿入数は、同一の TR 領域で検出された挿入の数 (1、2、および 3 以上) によって分類された。B: ロングリードアライメントツールによる同一 TR 領域挿入検出数の違い。表示されたロングリードアライメントツールを用いて作成したロングリードアライメントデータから、TR 領域で検出される挿入を計測した。検出挿入数は、同一の TR 領域で検出された挿入の数 (1 および 2 以上) によって分類された。A, B 共に、NA12878 PacBio HiFi ロングリード全ゲノムシークエンスデータが用いられた。

(2) LRsv を用いて検出された SV

開発した LRsv を用いて、NA12878 PacBio HiFi ロングリード全ゲノムシークエンスデータから TR コピー数多型を含む SV を検出した。同様に、既存のロングリード TR コピー数多型検出ツール (tandem-genotypes、Straglr) を用いて TR コピー数多型の検出を行った。TR コピー数多型について LRsv との比較を行ったところ、tandem-genotypes や Straglr で検出された TR コピー数多型の 80% 以上が LRsv で検出された TR コピー数多型と共有されていたが、tandem-genotype 特異的なものの 80% 以上が偽陽性であった【図 2AB】。一方、LRsv 特異的な TR コピー数多型で観察された偽陽性は 0% であった。これらの結果から、LRsv は既存のロングリード TR コピー数変異検出ツールよりも多くの TR コピー数多型を高い精度で検出できることが示される。

同様に、既存のロングリード SV 検出ツール (cuteSV、dysgu、Nanovar、pbsv、Sniffles、SVDSS、SVIM) についても LRsv を用いて TR 領域外で検出された SV との比較を行った。その結果、殆どのツールで 99% 以上の高い検出精度を示したが、LRsv は最も多くの SV を検出し、TR 領域外においても LRsv の高い SV 検出性能が示された【図 2C】。



【図2】LRsv と既存ツールで検出された SV の比較

A: LRsv と tandem-genotypes によって検出された TR コピー数多型。TR-INS: TR コピー数増幅、TR-DEL: TR コピー数減少、TG: tandem-genotypes B: LRsv と Straglr によって検出された TR コピー数多型。ツール間で共有される多型は青、各ツールに特異的な多型はオレンジで示される。各ツールに特異的な多型の精度 (%) は上部の数字で示される。C: LRsv と既存のロングリード SV 検出ツールによって TR 領域外で検出された真陽性 SV。挿入 (INS) はオレンジ、欠失 (DEL) は青で示される。A-C 共に、NA12878 PacBio HiFi ロングリード全ゲノムシークエンスデータが用いられた。

また、5x、10x、30x ゲノムカバレッジの NA12878 PacBio HiFi ロングリード全ゲノムシーケンズデータを用いて、LRsv が低カバレッジデータでどの程度 SV を検出出来るかを調べたところ、5x および 10x ではそれぞれ 30x の 73% および 93% の SV を検出できることが示され、LRsv が低カバレッジロングリードデータにおいても高い検出能を有することが実証された【表 1】。

【表 1】 低 高カバレッジ NA12878 PacBio HiFi ロングリード全ゲノムシーケンズデータから LRsv を用いて検出された SV 数

Coverage (fold)	All	TR-CNV	INS	DEL	DUP	INV
5	17,432	10,962	3,587	2,768	75	40
10	22,209	13,842	4,592	3,545	174	56
30	23,960	14,621	5,034	3,978	263	64

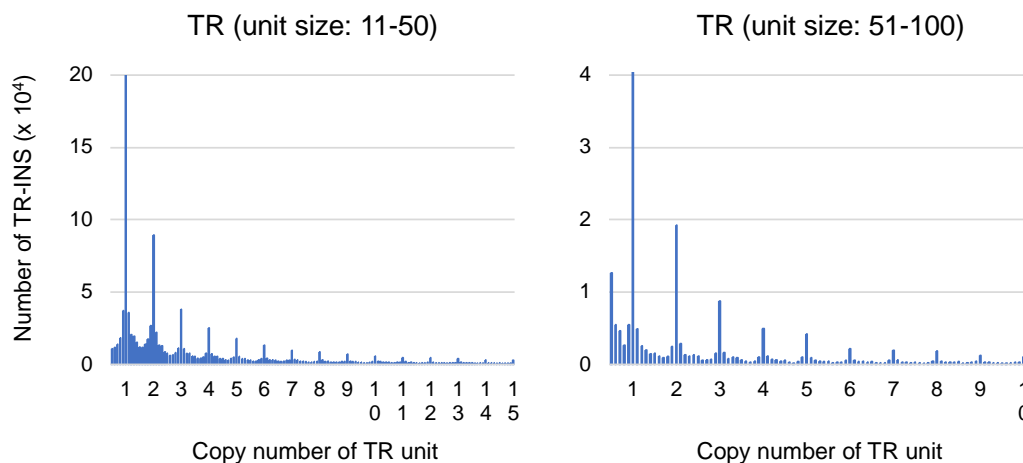
(3) 170 ロングリードデータを用いて検出された SV

公共データベースより多くのヒト集団からの 138 の PacBio HiFi データを含む 170 のロングリード全ゲノムシーケンズデータを入手し、LRsv を用いて SV を検出した【表 2】。総計 164,421 の SV が検出され、その内 66,034 (40%) が TR 領域のコピー数多型であった。個人当たりでは、25,111 の SV が検出され、その内 15,086 (60%) が TR コピー数多型であった。個人当たりの TR コピー数多型数が全 TR コピー数多型数の 1.5 倍高いことは、TR コピー数多型の頻度が高いことを示している。また、TR 領域外で検出された挿入の内の半数がレトロエレメント由来の挿入であった。検出された TR コピー数多型は、整数の倍数にピークを示す頻度分布を示すことから【図 3】、LRsv が精度高く TR コピー数多型を検出していることが示唆された。

【表 2】 LRsv を用いて 170 ロングリード全ゲノムシーケンズデータから検出された SV 数

SV (≥ 50 bp)	All	TR-INS	TR-DEL	INS	DEL	DUP	INV
Total number	164,421	41,241	24,793	55,390	36,943	5,418	636
Num per sample	25,111	9,279	5,807	5,092	4,439	424	70

TR-INS: TR コピー数増幅、TR-DEL: TR コピー数減少、INS: 挿入、DEL: 欠失、DUP: 重複、INV: 逆位



【図 3】 LRsv によって検出された TR コピー数多型のコピー数分布

170 のロングリード全ゲノムシーケンズデータから LRsv を用いて TR 領域で検出された挿入 (TR-INS) 配列について、それぞれ TR モチーフユニットのコピー数が見積もられた (小数点一位まで)。図はコピー数ごとの TR-INS の頻度を TR の 2 つのユニットサイズ範囲に分けて示す (左図: TR ユニットサイズ 11-50、右図: TR ユニットサイズ 51-100)。

現在、得られた TR コピー数多型情報を用い、ゲノムのどのような領域に TR コピー数多型が多く見られるか、コピー数多型を持つ TR はどのような特徴が見られるかなどの解析や、RNAseq データを用いて TR コピー数が遺伝子発現レベルと相関する eQTL を検出する解析を進めている。

## 5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計10件（うち査読付論文 10件／うち国際共著 2件／うちオープンアクセス 9件）

1. 著者名 1. Shunichi Kosugi, Yoichiro Kamatani, Katsutoshi Harada, Kohei Tomizuka, Yukihide Momozawa, Takayuki Morisaki, The Biobank Japan Project, and Chikashi Terao	4. 巻 Published online
2. 論文標題 Detection of trait-associated structural variations using short read sequencing.	5. 発行年 2023年
3. 雑誌名 Cell Genomics	6. 最初と最後の頁 June 14
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 -
1. 著者名 1. Kenji Tamura, Yuki Kanazashi, Chiaki Kawada, Yuya Sekine, Kazuhiro Maejima, Shingo Ashida, Takashi Karashima, Shohei Kojima, Nickolas F Parrish, Shunichi Kosugi, Chikashi Terao, Shota Sasagawa, Masashi Fujita, Todd A Johnson, Yukihide Momozawa, Keiji Inoue, Taro Shuin, Hidewaki Nakagawa	4. 巻 Published online
2. 論文標題 Variant Spectrum of von Hippel-Lindau (VHL) disease and its genomic heterogeneity in Japan.	5. 発行年 2023年
3. 雑誌名 Human Molecular Genetics	6. 最初と最後の頁 March 11
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1093/hmg/ddad039	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 -
1. 著者名 Chihiro Abe-Hatano, Aritoshi Iida, Shunichi Kosugi, Yukihide Momozawa, Chikashi Terao, Keiko Ishikawa, Mariko Okubo, Yasuo Hachiya, Hiroya Nishida, Kazuyuki Nakamura, Rie Miyata, Chie Murakami, Kan Takahashi, Kyoko Hoshino, Haruko Sakamoto, Sayaka Ohta, Masaya Kubota, Eri Takeshita, Akihiko Ishiyama et al.	4. 巻 185
2. 論文標題 Whole genome sequencing of 45 Japanese patients with intellectual disability.	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 American Journal of Medical Genetics - Part A	6. 最初と最後の頁 1468-1480
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1002/ajmg.a.62138	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -
1. 著者名 Kenta Shirasawa, Shunichi Kosugi, Kazuhiro Sasaki, Andrea Ghelfi, Koei Okazaki, Atsushi Toyoda, Hideki Hirakawa, Sachiko Isobe	4. 巻 5
2. 論文標題 Genome features of common vetch ( <i>Vicia sativa</i> ) in natural habitats.	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Plant Direct	6. 最初と最後の頁 e352
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1002/pld3.352	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 該当する

1. 著者名 Xiaoxi Liu, Shunichi Kosugi, Rie Koide, Yoshiki Kawamura, Jumpei Ito, Hiroki Miura, Nana Matoba, Motomichi Matsuzaki, and other 14 authors	4. 巻 16
2. 論文標題 Endogenization and excision of human herpesvirus 6 in human genomes.	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 PLOS Genetics	6. 最初と最後の頁 e1008915
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1371/journal.pgen.1008915	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Xiaoxi Liu, Sadaaki Takata, Kyota Ashikawa, Tomomi Aoi, Shunichi Kosugi, Chikashi Terao, Nicholas F. Parrish, Koichi Matsuda, Hidewaki Nakagawa, Yoichiro Kamatani, Michiaki Kubo, and Yukihide Momozawa	4. 巻 4
2. 論文標題 Prevalence and spectrum of pathogenic germline variants in Japanese patients with early-onset colorectal, breast, and prostate cancer.	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 JCO Clinical Oncology	6. 最初と最後の頁 183-191
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1200/P0.19.00224	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Lorena de la Fuente, Angeles Arzalluz-Luque, Manuel Tardaguila, Hector del Risco, Cristina Marti, Sonia Tarazona, Pedro Salguero, Raymond Scott, Alberto Lerma, Ana Alastrue-Agudo, Pablo Bonilla, Jeremy R.B. Newman, Shunichi Kosugi, Lauren M. McIntyre, Victoria Moreno-Manzano, and Ana Conesa	4. 巻 21
2. 論文標題 tappAS: a comprehensive computational framework for the analysis of the functional impact of differential splicing.	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Genome Biology	6. 最初と最後の頁 119
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13059-020-02028-w	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Shunichi Kosugi, Yukihide Momozawa, Xiaoxi Liu, Chikashi Terao, Michiaki Kubo, and Yoichiro Kamatani	4. 巻 20
2. 論文標題 Comprehensive evaluation of structural variation detection algorithms for whole genome sequencing.	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Genome Biology	6. 最初と最後の頁 117
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13059-019-1720-5	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 4. Aritoshi Iida, Kyoko Takano, Eri Takeshita, Chihiro Abe Hatano, Shinichi Hirabayashi, Yuji Inaba, Shunichi Kosugi, Yoichiro Kamatani, Yukihide Momozawa, Michiaki Kubo, Eiji Nakagawa, Ken Inoue, and Yu-ichi Goto	4. 巻 5
2. 論文標題 A novel PAK3 pathogenic variant identified in two siblings from a Japanese family with X-linked intellectual disability: case report and review of the literature.	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Cold Spring Harb. Mol. Case Stud.	6. 最初と最後の頁 a003988
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1101/mcs.a003988	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Iida A, Takeshita E, Kosugi S, Kamatani Y, Momozawa Y, Kubo M, Nakagawa E, Kurosawa K, Inoue K, Goto YI	4. 巻 6
2. 論文標題 A novel intragenic deletion in OPHN1 in a Japanese patient with Dandy-Walker malformation.	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Human Genome Variation	6. 最初と最後の頁 1-4
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-018-0032-8	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

[学会発表] 計2件 (うち招待講演 0件 / うち国際学会 0件)

1. 発表者名 Shunichi Kosugi
2. 発表標題 Comprehensive evaluation of structural variation detection algorithms for whole genome sequencing
3. 学会等名 第8回生命医薬情報学連合大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 小杉俊一、桃沢幸秀、久保允人、鎌谷洋一郎
2. 発表標題 Structural variations in whole genome sequencing data from 1300 disease genomes
3. 学会等名 第6回生命医薬情報学連合大会
4. 発表年 2017年



〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
--	---------------------------	-----------------------	----

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------