



血液腫瘍における遺伝子パネル検査

安田 貴彦[†]

IRYO Vol. 78 No. 5 (329–333) 2024

【キーワード】 パネル検査, 次世代シーケンサー, 血液腫瘍

はじめに

従来のシーケンサー（サンガー法）と比較し、塩基の読み取り情報が格段に増えた次世代シーケンサーが2005年頃に登場した。NGS（Next Generation Sequencer：NGS）と呼ばれるこの最新のシーケンサーは当初研究目的で用いられ、血液腫瘍において多くの新規ドライバー変異の発見をもたらした。その結果、血液腫瘍における分子遺伝学的基盤の理解が進み、近年の疾患分類は分子レベルの情報が診断基準として多く取り込まれている。

現在の診療で一般的に用いられている染色体検査であるG分染法・FISH法（Fluorescence in situ hybridization）や遺伝子検査であるRT-PCR法（reverse transcription PCR）ではこうした分子レベルの情報を一部しか得られないため、NGSによるシーケンス解析を診療に応用しようとする動きが盛んになっている。実際、2019年には、再発固形腫瘍を対象に遺伝子パネル検査（解析対象遺伝子をあらかじめ選定してNGSを用いてシーケンスを行う手法）が本邦で保険承認された。本原稿執筆時点では、血液腫瘍に対する遺伝子パネル検査は保険適応にはなっていないが、その準備は少しずつ進んでいる。

本稿では、血液疾患に対するパネル検査の現状を概説する。

パネル検査の原理・流れ

サンプルから抽出したDNAは、シーケンサーが読みとれるようにあらかじめ200–300塩基対（bp）程度に断片化する（図1）。その後、DNAの両端にアダプターと呼ばれる人工的な配列を付加する。シーケンスで読みたい領域と不良な領域を分けるため、相補的なビオチンプロブを用いて解析領域を濃縮し、不要な部分は破棄する（DNAライブラリーの作成）。

実際のシーケンスは、作成したDNAライブラリーをフローセルと呼ばれるガラスに入れて行われる（図1）。DNAの両端に付加されたアダプターは、DNA断片がフローセル上に付着することを可能にし、大量のDNA断片がフローセル上で並列に並ぶ状況を作り出す。このDNA断片を蛍光で標識し、一塩基ずつ読み取っていくことにより、DNAの塩基情報を取得する。NGSのハイスループットな性能は、フローセル上に並列に並んだDNA断片を同時に読めることに起因する。

国立病院機構名古屋医療センター 臨床研究センター †医師
著者連絡先：安田貴彦 国立病院機構名古屋医療センター 臨床研究センター
〒460-0001 愛知県名古屋市中区三の丸4-1-1
e-mail：takahiko.yasuda@nmh.go.jp
(2024年7月3日受付 2024年8月2日受理)
Genetic Panel Testing for Hematological Malignancies
Takahiko Yasuda
NHO Nagoya Medical Center
(Received Jul. 3, 2024, Accepted Aug. 2, 2024)
Key Words：panel testing, next generation sequencer, hematological malignancies