

## S25-3 網羅的ゲノム解析の臨床活用にむけての展望

○松井 啓隆<sup>1,2,3</sup>, 神力 悟<sup>1,2</sup>, 内場 光浩<sup>3</sup>, 植田 明彦<sup>4</sup>, 安東 由喜雄<sup>4</sup>

<sup>1</sup>熊本大院医, <sup>2</sup>熊本大病院中央検査部, <sup>3</sup>熊本大病院輸血細胞治療部, <sup>4</sup>熊本大神経内科

近年の網羅的ゲノム解析技術の躍進は、悪性腫瘍の診断や治療方針の決定、ならびに従来診断が困難であった希少疾患・遺伝性疾患などの診断など、多くの医療分野で革命的な進歩をもたらした。

こうしたなか、世界にやや遅れをとってしまった感はあるものの、国内でもがんゲノム情報を実診療に役立てようとするプロジェクトが早いペースで進行中である。まずは今年度から、がん関連遺伝子変異をセット化した遺伝子パネルの評価が先進医療の枠組みで開始され、早晚これは、保険医療として提供されるようになる見込みである。

我々の研究室では、病院検査部と連携し、いち早く検査部にベンチトップ型の次世代シーケンサー(NGS)を導入し、今後のゲノム診断の適応拡大に柔軟に対応できるような体制を敷いている。これまでに、神経難病のひとつとして知られる CADASIL の遺伝子診断手法の確立や、先天的な素因を有する血栓性疾患症例の遺伝子診断などを行い、新たな疾患関連遺伝子変異を複数同定した実績を残してきた。

本シンポジウムでは、こうした我々の経験を踏まえ、網羅的ゲノム解析の特性についても紹介したい。NGS 検査では、複数の遺伝子変異を同時に検出できることが大きなアドバンテージである一方、検査精度の担保や結果の解釈などに最大限注意を払う必要がある。また、薬剤師を含む多くの職種がゲノム医療に参画し、チームとして医療の提供に力を注ぐ重要性についても論じたい。