

共催：日本人類遺伝学会第 62 回大会  
イルミナ株式会社 ランチョンセミナー 3



日時： 2017年11月16日（木）12：10～13：10

会場： 神戸国際会議場 第4会場（501）

招待講演

県立病院における次世代シーケンスの経験

演者： 神奈川県立こども医療センター 遺伝科  
黒澤 健司 先生

座長： 信州大学 特任教授  
福島 義光 先生

（要旨詳細は裏面へ）

■ セミナーに関するお問い合わせ先 [contactJPN@illumina.com](mailto:contactJPN@illumina.com)

《ご注意》

本大会のランチョンセミナーにご参加いただくには整理券が必要です。

神戸国際会議場 1階、整理券配布所にて開催日午前8時から配布いたします。

※整理券はセミナー開始後5分を過ぎましたら無効となりますのでご注意ください。

# 県立病院における次世代シーケンスの経験

神奈川県立こども医療センター 遺伝科

黒澤 健司 先生

---

次世代シーケンサーの普及は著しく、日本では研究としての位置づけながら、臨床診断に応用（転用？）している施設はもはや少なくない。普及している機種は小型、卓上型と言いながら、実際には全エクソームあるいは全ゲノム解析を別にすれば、多くの遺伝性疾患の解析に耐えうる。しかし、解析に耐えうるということと、実際に運用することの差は大きく、臨床現場ではコスト、人員、時間、検体数、などさまざまな制約の中でもっとも有効に稼働させることが求められる。それ以上に臨床検査として使用するなら、精度管理（検査の質保障）が第1に求められる。これは基本ルールなので守らなければいけない。上記の問題をクリアして稼働できないとするなら、外部委託が確実にコストも安く済むかもしれない。

こども医療センターでは2012年に卓上型次世代シーケンサーを導入し、臨床研究に活用してきた。多くの制約は克服することはできないものなので、できるだけ回避する方法、あるいは制約の中でできる方法をとった。問題は、指針の順守・精度管理である。商業検査センターを除けば多くの医療機関が行っている遺伝学的検査で精度管理は難しい。ISO取得やCLIA認証を受けている国内医療機関は極めて限定的で、我々の施設も例外ではない。施設内要領や手順書の整備をした。しかし、それでも未診断例の網羅的解析の精度管理は難しい。これについては、海外から出されつつあるNGS運用のガイドラインも参考になる。しかし、こうしたガイドラインを順守すれば診断率が向上するわけではないことは明らかである。診断率向上のカギは、ゲノムカンファレンスあるいはゲノムボードと呼んでいる多くの職種スタッフが集まって検討をする総合ディスカッションであると実感した。県立病院で次世代シーケンスを運用した経験をまとめた。