

個別化医療時代に求められる HLA 解析の進化



ジェノダイブファーマ株式会社の皆様

細道 一善 先生

東京薬科大学 生命科学部
ゲノム情報医科学研究室 教授
ジェノダイブファーマ株式会社 取締役

奥平 裕子 様

ジェノダイブファーマ株式会社
Dive in チーム 副部長

はじめに

移植医療や薬剤副作用予測などに不可欠な HLA（ヒト白血球抗原）タイピングでは、解析技術の進歩により、これまでにない高精度かつ迅速な解析が可能になっています。

今回、NGS を用いた HLA タイピングのリーディングカンパニーであるジェノダイブファーマ株式会社の取締役であり、東京薬科大学生命科学部教授も務める細道一善先生、同社研究開発チーム副部長の奥平裕子様には、HLA 解析の重要性や NGS 導入の価値、さらに MiSeq™ i100 Plus システムがもたらした変化についてお話を伺いました。

Q1. ジェノダイブファーマ株式会社について教えてください。

ジェノダイブファーマは、2002 年 10 月に東海大学医学部の故・猪子英俊教授（東海大学名誉教授）により、東海大学発のバイオベンチャーとして設立されました。創業者である猪子は、HLA 研究の第一人者として、NGS を用いた HLA タイピング方法を考案し特許を取得するなど、革新的な技術開発を牽引しました。弊社は、猪子が築いた研究成果と理念を継承し、ゲノム医科学の成果を活用した最先端の DNA 解析技術により、人々の健康に寄与することを目指しております。

主な事業内容としては、移植医療や疾患に関わる HLA 遺伝子をはじめとする各種遺伝子の検査・解析サービスを医療機関向けに提供しています。特に HLA タイピングにおいては、創業者が開発した手法が現在では世界的な標準法となりつつあり、その技術を基盤として、ルミネックス法から最新の NGS 法まで、多様な解析手法を用いて、正確で迅速な解析サービスを実現しています。また、採血だけで行えるがんの遺伝子検査「リキッドバイオブシー（液体生検）」の受託サービスも展開しており、患者様の負担を最小限に抑えた検査を可能にしています。その他、KIR タイピング、抗 HLA 抗体検査、ウシ伝染性リンパ腫検査など、幅広い検査サービスを提供しています。

Q2. HLA 解析の重要性についてお聞かせください。

HLA は免疫システムにおいて自己と非自己を識別する役割を担い、HLA 解析は現代医療において極めて重要な検査です。

第一に、移植医療における必須検査です。臓器移植や造血幹細胞移植において、ドナーとレシピエント間の HLA 適合性の評価は、移植成功率の向上と拒絶反応・GVHD（移植片対宿主病）のリスク軽減に直結します。特に造血幹細胞移植では、HLA 型の一致度が患者様の予後を大きく左右します。

HLA 解析は、個別化医療・精密医療の実現において中核的な役割を担い、患者様一人ひとりに最適な医療を提供するための基盤となります。

第二に、薬剤副作用の予測に活用されています。特定の HLA 型と重篤な薬剤副作用との関連 (HLA-B*58:01 とアロプリノール、HLA-B*15:02 とカルバマゼピンなど) が明らかになっており、事前検査により副作用リスクを回避し、安全な薬物療法の提供が可能になります。

第三に、自己免疫疾患などの疾患感受性評価にも応用されています。強直性脊椎炎と HLA-B27、ナルコレプシーと HLA-DQB1*06:02 など、特定の HLA 型と疾患リスクの関連が解明されています。

このように HLA 解析は、個別化医療・精密医療の実現において中核的な役割を担い、患者様一人ひとりに最適な医療を提供するための基盤となる検査です。



東京イルミナソリューションズセンターで MiSeq i100 試薬の使い方説明を受けるジェノダイブファーマ株式会社の皆様

Q3. 御社で MiSeq i100 Plus システムの導入を検討されたきっかけを教えてください。

MiSeq i100 Plus システムの導入検討のきっかけは、主に 3 つの課題解決のニーズからでした。

第一に、解析結果の迅速化への強い要請です。MiSeq i100 Plus システムは最短 4 時間でシーケンスランが完了し、従来の MiSeq システムと比較して 4 倍の高速化を実現できることから、当日中の結果報告が可能になると判断しました。

第二に、解析スループットの向上と柔軟性の確保です。弊社では解析依頼数の増加に対応するため、より効率的なワークフローが必要でした。MiSeq i100 Plus システムは 5M、25M、50M、100M という 4 種類のフローセルオプションを提供し、検体数に応じた最適な運用が可能です。少数検体から大量検体まで、無駄なく効率的に処理できる点が導入検討の重要な要因となりました。

第三に、最新の XLEAP™-SBS ケミストリーによる高品質データの取得です。NGS 法による HLA タイピングにおいて、シーケンスデータの品質は解析精度に直結します。MiSeq i100 Plus システムは、より高い Q30 スコア (= 塩基の正確性 99.9% 以上を表す指標) を実現し、アンビグイティの少ない確実な結果を提供できることから、解析の信頼性向上に寄与すると評価しました。

また、室温での試薬保管が可能になったことによる運用の簡便化や、統合型 DRAGEN™ パイプラインによる解析の効率化も、導入検討を後押しする要因となりました。

Q4. 最終的に導入を決定するにあたって、特に重視されたポイントは何ですか？

導入決定において最も重視したのは以下の 4 点です。

第一に解析精度です。XLEAP-SBS ケミストリーによる高い Q30 スコアにより、求められる高精度な HLA タイピングが実現できることを確認しました。

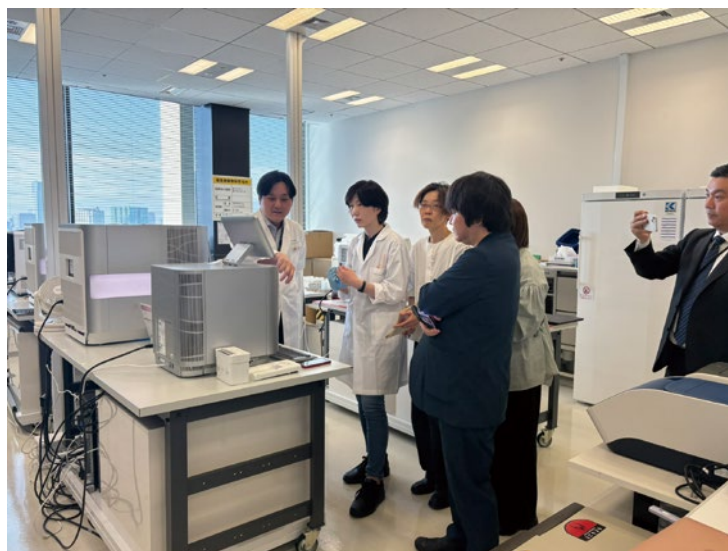
第二にコストパフォーマンスです。4 種類のフローセルオプション (5M、25M、50M、100M) により検体数に応じた最適な運用が可能で、試薬の無駄を削減できます。また、ランタイム短縮による装置稼働効率の向上も評価しました。

第三に運用の簡便性です。室温での試薬保管、統合型カートリッジによるセットアップの簡素化、洗浄作業の不要化など、日常業務の効率化とヒューマンエラーの削減が期待できました。

第四にサポート体制です。Illumina Proactive によるリモートモニタリング、充実したトレーニングプログラム、国内での技術サポート体制により、安心して運用できることを確認しました。

これらを総合的に評価し、判断しました。

解析精度、コストパフォーマンス、運用の簡便性、そしてサポート体制を重視して MiSeq i100 Plus の導入を決めました。



東京イルミナソリューションズセンターでの MiSeq i100 Plus システムのデモの様子

使ってみて印象的だったのは、ランタイムの劇的な短縮、セットアップの簡便性とデータ品質の安定性でした。

Q5. 実際に MiSeq i100 Plus システムを使用されてのご感想や改善希望点があれば教えてください。

最も印象的なのは、ランタイムの劇的な短縮です。実際に 4-6 時間で結果が得られることで、当日報告が現実的となり、解析の依頼元から高い評価を得ています。また、セットアップの簡便性は想像以上で、新人スタッフでも短期間で習熟でき、作業の標準化が進みました。データ品質も安定しており、再解析率が大幅に減少したことは業務効率の向上に大きく貢献しています。試薬の室温保管は日常管理の負担を軽減し、カートリッジ式の試薬システムにより準備時間が従来の半分以下になりました。一方で、50M と 100M フローセルの早期提供を期待しています（*50M と 100M キットは 2025 年 10 月発売であり、インタビュー時点では未発売）。現在の 25M では検体数が多い日に複数回ランする必要があり、大容量フローセルがあればさらに効率化できます。

Q6. NGS 解析全般や HLA 検査市場に関して、今後の業界の動向や課題について感じておられることがあればお聞かせください。

NGS 解析と HLA 検査市場は大きな転換期を迎えていると感じています。個別化医療の進展により、HLA 検査の需要は確実に拡大しています。特に移植医療だけでなく、薬剤副作用予測や免疫療法の適応判定など、応用範囲が広がっています。NGS 技術の進化により、従来は困難だった高解像度タイピングが標準化されつつあり、より多くの施設で NGS-HLA タイピングが実施可能になると期待しています。AI や機械学習の活用により、HLA タイピングの精度向上とアンビグイティ解消が進み、ロングリードシーケンサーとの併用で、より完全な HLA 遺伝子配列の解析が可能になるでしょう。将来的には、HLA 検査が移植医療の枠を超えて、予防医療や精密医療の基盤検査として位置づけられると考えています。そのためにも、業界全体で技術革新、標準化、人材育成に取り組み、より多くの患者様に高品質な検査サービスを提供できる体制構築が重要だと認識しています。

弊社も、NGS-HLA タイピングのリーディングカンパニーとして、技術開発と普及に貢献していく所存です。

本事例紹介で使用されている製品の詳細はこちら

MiSeq i100 Plus および MiSeq i100 Plus シーケンスシステム:

<https://jp.illumina.com/systems/sequencing-platforms/miseq-i100.html>

イルミナソリューションズセンター東京:

<https://jp.illumina.com/services/training/solutions-centers/amea/japan.html>

本製品の使用目的は研究に限定されます。診断での使用はできません。

イルミナ株式会社

〒108-0014 東京都港区芝5-36-7 三田ベルジュビル22階

Tel (03)4578-2800 Fax (03)4578-2810

jp.illumina.com

 www.facebook.com/illuminakk

販売店

本製品の使用目的は研究に限定されます。診断での使用はできません。 販売条件: jp.illumina.com/tc

Pub. No. APJ-5027-251022-01-JP M-JP-00385

© 2025 Illumina, Inc. All rights reserved.

すべての商標および登録商標は、Illumina, Inc. または各所有者に帰属します。
商標および登録商標の詳細は jp.illumina.com/company/legal.html をご覧ください。
予告なしに仕様および希望販売価格を変更する場合があります。

illumina[®]