

がんゲノム医療の今後、遺伝子パネルから Whole Exome Sequence へ：臨床実装への挑戦

演者： 慶應義塾大学医学部 腫瘍センター ゲノム医療ユニット
西原 広史 先生

日時： 2018 年 7 月 21 日 (土) 7:30 ~ 8:20

会場： Room 7 (神戸国際展示場 2 号館 3F 3B 会議室)

“がん遺伝子パネル検査”「PleSSision 検査」は、最大 160 遺伝子を標的としたアンプリコンシーケンスによるターゲットエクソームシーケンスであり、FFPE (ホルマリン固定パラフィン包埋) ブロックから抽出された最低 20ng の DNA を用いて、腫瘍細胞特異的ながん遺伝子の異常 (変異、増幅、欠失など) に加えて、コピー数変化 (Amp, LOH) 及び MSI (microsatellite instability), mutation burden の検出を行う。これまでに約 350 名の検査を実施し、腫瘍化の原因となる Actionable 遺伝子異常の検出率は 90% 以上である。しかし、Genotype-matched treatment を実施した患者は全体で 12% (20/161 名) に留まり、より高精度かつゲノムワイドな解析技術の導入による Precision medicine の実践が求められている。そこで現在我々は、FFPE 検体を用いて約 2 万遺伝子をカバーする Whole exome sequence を実施するにあたり、必要最低限の Depth 設定や DNA 量の確認と共に、既存のターゲットシーケンスとの整合性の検証を行い、導入できる確証を得つつある。本講演では、この検証結果の一部を紹介し、クリニカルシーケンスとして Whole exome sequence 導入の可否について述べる。

■ セミナー整理券はございません。お時間になりましたら会場へお越しください。

■ セミナーに関するお問い合わせ先 contactJPN@illumina.com

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 jp.illumina.com