

共催：コニカミノルタ REALM株式会社

GenMineTOPの検体提出における注意点と臨床現場への提言

井上 博文

岡山大学病院 検査部 遺伝子・ゲノム融合推進検査室

岡山大学病院では、2022年8月より次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子パネル検査であるGenMineTOPを導入し、2024年7月までに72症例(全検査件数の26.1%)に適用した。本演題では、本パネル導入の背景、臨床現場における導入における効果、および検体提出における留意点ならびに今後の展望について報告する。

GenMineTOP導入により、従来の遺伝子検査に比べ、より高感度かつ高精度な遺伝子変異検出が可能となり、希少疾患や難治性疾患の診断精度向上に貢献することが期待される。しかしながら、本パネル検査においては、RNA品質の劣化が原因となり、2症例で解析不能となり、別の検査パネルへの切り替えを余儀なくされた事例も経験した。

本講演では、これらの経験を踏まえ、GenMineTOPパネルを最大限に活用するための検体前処理から解析に至るまでの各段階における留意点、および臨床現場への導入にあたっての波及効果や課題を挙げ、その解決策を提示する。さらに、本パネル検査のさらなる臨床応用に向けた今後の展望についても提示する。