

## 造血器腫瘍遺伝子検査の院内導入の試み

◎山本 浩二<sup>1)</sup>、藤本 洋平<sup>1)</sup>、竹島 晋也<sup>1)</sup>、片山 孝文<sup>1)</sup>  
独立行政法人地域医療機能推進機構 中京病院<sup>1)</sup>

## 【はじめに】

新型コロナウイルス感染症の流行に伴い、院内での至急対応のため遺伝子検査機器の配備が必要となった。その際、処理件数や試薬入手の容易さ、検査材料を選ばないこと、検査感度などを考慮し汎用のリアルタイムPCR装置を導入した。今回、アフターコロナの装置利用として造血器腫瘍遺伝子検査の院内導入を行ったので報告する。

## 【方法】

造血器腫瘍遺伝子検査のうち、頻度が高くかつ院内導入の有用性が高い項目として、白血病融合遺伝子検査を選択し院内導入の検討を行った。検体は骨髄液、全血いずれも可とし、外注検査で行っている14項目を選択し相関を検討した。なお、骨髄液は塗抹標本作製用に提出されたものの一部を使用し、全血は同時に採取された血球数算定後(EDTA加血液)を用いて検討を行った。加えて、それぞれの融合遺伝子に対して合成核酸によるコントロールを作製し、試薬の妥当性の検証を行った。

## 【結果】

白血病融合遺伝子検査において、外注検査との結果比較が可能であった30件は一致率100%であり相関良好であった。融合遺伝子が検出された検体が12件で、融合遺伝子が検出されなかった検体が18件であった。検出された融合遺伝子の内訳はMajor BCR-ABL1融合遺伝子が5件、minor BCR-ABL1融合遺伝子が1件、PML-RARA融合遺伝子が3件、RUNX1-RUNX1T1融合遺伝子が2件、TCF3-PBX1融合遺伝子が1件であった。合成核酸によるコントロールを用いた試薬の妥当性の検証では、検出や増幅効率に問題なく結果良好であった。これらの結果を臨床医と相談し院内導入可能であると判断した。

## 【考察】

白血病融合遺伝子検査は白血病の病態分類や診断・治療において重要な要因であり、迅速な結果報告が要求される。外注検査では報告日数が3~5日かかっていたが、院内導入を行うことで当日に結果返却が可能となった。特に慢性骨髄性白血病(CML)におけるBCR-ABL1融合遺伝子や急性前骨髄球性白血病(APL)におけるPML-RARA融合遺伝子の検出は患者の治療に直結する重要な要因であるため、当日中の結果返却は臨床的にも意義が大きいと考える。

## 【結語】

新型コロナウイルス感染症の流行により遺伝子検査が今までより身近なものになり、遺伝子検査機器を配備している施設が大幅に増加している。一方、2023年5月より新型コロナウイルス感染症は5類感染症に移行され当院のPCR検査数は大きく減少した。当院では2022年8月に5500件のPCR検査を実施したが、直近の5月は57件であった。

汎用のリアルタイムPCR装置は専用機と異なり、様々な遺伝子検査に柔軟に対応可能なことがメリットでもあり、新型コロナウイルスのPCR検査が減少した今こそ、臨床のニーズにあう遺伝子検査導入の検討の機会と言える。病態分類や診断・治療に大きく関わる遺伝子検査の検査体制を整えることは報告日数の短縮や臨床サービスの向上はもちろん、検査機器の有効活用につながると思う。当院ではこの他にも*Pneumocystis jirovecii*やBKウイルスなどの感染症関連のPCR検査も院内導入を行っている。

連絡先 JCHO 中京病院 052-691-7151 (内線 5213)