

## 当院における digital PCR を用いた遺伝子検査の取り組み

～感染症検査からがん関連遺伝子検査まで～

◎藤原 由妃<sup>1)</sup>、西尾 美帆<sup>1)</sup>、稲垣 早希<sup>1)</sup>、辻 佐江子<sup>1)</sup>、宇城 研悟<sup>1)</sup>  
松阪市民病院<sup>1)</sup>

【はじめに】digital PCR（以下 dPCR）は、従来のリアルタイム PCR より高感度かつ高精度に定量が行える技術で、検量線を用いた相対定量のリアルタイム PCR に対して、検量線を必要とせずに簡便に絶対定量を行うことが出来る。そのため希少遺伝子変異の検出および定量、細菌やウイルスの定量など使用適用は幅広い。当院では 2019 年、肺癌遺伝子関連検査や感染症検査に役立てたいという医師からの要望により dPCR が導入された。現在までに当院で行っている肺癌遺伝子関連検査として、EGFR 遺伝子変異（Ex19del、L858R、T790M、C797S 変異）、感染症検査として、非結核性抗酸菌（Non Tuberculous Mycobacteria : NTM）症に関連した項目である、*Mycobacterium avium complex*（以下 MAC）、*Mycobacterium kansasii*、*Mycobacterium abscessus* の検査を行っている。

【目的】現在までに dPCR を用いて行った呼吸器疾患領域における遺伝子検査の取り組みについて報告する。

【取り組み①肺癌遺伝子関連検査】当院では、肺癌確定後に遺伝子検査を外部委託しているが、検体採取から結果判明までに 1 週間以上かかることがある。院内で希少遺伝子変異の検出が可能となったことで、Turn Around Time（以下 TAT）が大幅に短縮できるようになった。また、検査材料は FFPE 組織や血漿だけでなく、外注検査には出ることが出来ない胸水や気管支洗浄液の上清など液性検体での検査が可能となった。これまでに若年者で臨床経過からも進行が速い癌であることが予測されたが、院内にて胸水上清を用いて dPCR を行うことで、TAT1 日で結果の報告が可能となり、早期に治療を開始できた症例などを経験した。

【取り組み②肺 NTM 症検査】NTM 症の診断基準に培養陽性は必須であり、当院では気管支洗浄液を対象検体とすることが多い。しかし、気管支洗浄液の採取には侵襲的な気管支内視鏡検査が必要となるため、唾液や血漿、尿などの低侵襲に採取可能な検体からの MAC 検出の可能性を研究的に検討している。また臨床への応用としては、肺 MAC 症の原因として生活環境因子が考えられる症例では環境調査を行い、実際に肺 NTM 症患者の生活用水である井戸水から MAC を検出することができ、薬剤治療の開始とともに環境因子の排除に役立った症例を経験した。

【考察】肺癌に関して、複数の遺伝子変異を一度に調べる事が出来るマルチプレックス検査が主流となりつつあるが 1 件当たりの検査費用は高額である。一方、dPCR は比較的安価に行うことができるため、頻度の多い遺伝子変異だけでもある程度の狙いを定めて迅速に感度良く検査がすることができる。また、当院では自施設で行っているマルチプレックス検査の確認にも使用している。NTM 症検査に関しては、TRC 法など迅速で優れた核酸増幅法が多用されているが、dPCR は簡便に定量ができるという点で TRC 法等とは異なる臨床への応用があると考えている。その上、院内で遺伝子検査が行えるようになったことで、検体の種類や量に対する融通性だけでなく、医師とのコミュニケーションの中で医師の要望にも柔軟に対応することができるようになった。

【結語】当院における digital PCR を用いた遺伝子検査の取り組みについて報告した。保険適用外の検査であることが大きな欠点であり、今後保険適用となることを切に願いながら、今後も活用していきたい。

連絡先：0598-23-1515（内線 240）