

アジレント・テクノロジー ランチョンセミナー



日時 **2025 年 12 月 20 日 (土) 12:00～13:00**

会場 第3会場 (パシフィコ横浜 3F 「303」)

Quality-Controlled Genetic Testing at NCVC: ACCE- Based Evaluation of LDTs and Perspectives for Clinical Application (NCVC における精度管理された遺伝学的検査の実践 — ACCE モデルに基づく LDT 評価と臨床応用への展望)

座長 東京大学大学院医学系研究科 先端循環器医科学講座
東京大学医学部附属病院 循環器内科

野村 征太郎 先生

演者 国立循環器病研究センター 遺伝情報管理室
大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部

宮下 洋平 先生

To implement genetic testing as part of reimbursed medical care, strict quality control of testing processes and results in accordance with clinical guidelines and legal regulations is required. The Genetic Testing Laboratory at the National Cerebral and Cardiovascular Center (NCVC-GTL) has obtained ISO 15189 accreditation for genetic testing, including next-generation sequencing (NGS), and performs testing based on standard operating procedures stipulated in the revised Medical Service Act.

NCVC-GTL conducts both internal and external quality control. Multidisciplinary expert panels evaluate variant pathogenicity and generate clinical genetic reports. Current test targets include long QT syndrome, Marfan syndrome and related arterial diseases, and familial hypercholesterolemia. Since April 2024, we have also initiated clinical genetic testing for hypertrophic cardiomyopathy (HCM), accepting requests from within NCVC as well as from external medical institutions. All tests are performed using a custom-designed gene panel developed in-house with the Agilent SureSelect target enrichment system.

In this session, we present an overview of our genetic testing framework with a focus on quality control. Furthermore, based on the key evaluation items of the ACCE model : analytical validity, clinical validity, clinical utility, and ethical, legal, and social implications (ELSI) : we will discuss the clinical application of Laboratory Developed Tests (LDTs).

※ 本ランチョンセミナーは事前予約でご参加いただけます。参加登録マイページから事前予約をお願いします。

事前申込期間 : 2025 年 10 月 15 日 (水) 正午～ 11 月 14 日 (金) 正午まで

【当日配布場所】 会議センター 2F ホワイエ

【当日配布時間】 8:00～11:00

事前登録分、当日配布分、いずれのチケットもセミナー開始時間に無効となります。