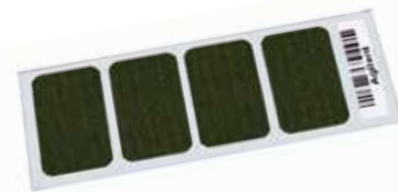


# アジレント・テクノロジー ランチョンセミナー



日時 2023年1月29日(日) 12:10 ~ 13:10  
場所 B会場 (東京慈恵会医科大学 1号館 5階「講堂」)

講演

## マイクロアレイ染色体検査の適用と展望

座長 清水 健司 先生 静岡県立こども病院 遺伝染色体科

演者 大場 大樹 先生 埼玉県立小児医療センター 遺伝科

### 講演要旨

マイクロアレイ染色体検査(以下、CMA)は比較ゲノムハイブリダイゼーション(CGH)やSNPプローブを用いて、染色体検査では同定困難なゲノムコピー数変化(CNV)およびヘテロ接合喪失(LOH)の検出を網羅的に行うことが可能である。CNVは領域内に含まれる責任遺伝子や責任領域により染色体微細欠失・重複症候群を引き起こす。一方、LOHは特定の染色体や領域において片親性ダイソミーに伴うインプリンティング疾患の原因となりうる。海外ではCMAを知的障害や多発先天異常を有する児の遺伝学的原因検索の第一選択と位置付けており、その約15%に原因となる病原性CNVを認めると報告されている。染色体検査と比較して診断率が飛躍的に上昇したことで、知的障害や多発先天異常を有する児の診断および合併症管理に大きく貢献してきた。本邦では2021年10月よりCMAが保険収載され、GenetiSure Dx Postnatal Assay「アジレント」\*によりCNVおよびLOHの検出が可能となった。CMAの対象疾患は現在のところ59疾患だが、知的障害のみを主症状とする染色体微細欠失・重複症候群も含まれており、知的障害を有する幅広い症例が本検査の対象になるものと考えられる。今後、臨床運用が進むにつれて知的障害や多発先天異常を有することの診断・健康管理に役立つことが期待される。

本講演では、染色体検査に始まり現在のCMAに至るまでの細胞遺伝学的検査および診断の変遷について解説をする。CMAの適用性について触れたうえで、CMAに関連した国内外の取り組みと今後の展望についても述べたい。

\* GenetiSure Dx Postnatal Assay「アジレント」  
体外診断用医薬品  
製造販売承認番号：30200EZ00048000

※ 整理券の配布はございません。直接会場までお越しください。

共催：第45回日本小児遺伝学会学術集会／アジレント・テクノロジー株式会社

### アジレント・テクノロジー株式会社

芝浦オフィス / 〒108-0023 東京都港区芝浦四丁目16番36号 住友芝浦ビル

●カスタマコンタクトセンター ☎ 0800-800-8910

mail : email\_japan@agilent.com

http://www.agilent.com/chem/genomics.jp

©Agilent Technologies, Inc. 2023

PR7000-9109 / G230509-1