

# アジレント・テクノロジー ランチョンセミナー

日時 2021年10月16日(土) 12:40-13:40  
場所 ランチョンセミナー 12、第4会場 (パシフィコ横浜会議センター 3F (303))

講演

## マイクロアレイ 染色体検査

座長 小崎 健次郎 先生  
慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

演者 黒澤 健司 先生  
神奈川県立こども医療センター 遺伝科

### 講演要旨

マイクロアレイ染色体検査は、ゲノムのコピー数変化 (Copy number variant : CNV) を評価する検査であり、生殖細胞系列の網羅的な遺伝学的検査の一つでもある。海外では 10 年前から臨床検査として定着し、ガイドライン等も公表されている。2020 年には、病原性 CNV の分類に関するガイドラインも提唱された。この検査が普及した理由は、知的障害を伴う原因不明の先天異常症例の原因検索として極めて有用で、その診断確定率は、通常の染色体検査が 3% であるのに対して 10 ~ 20% にも及ぶからである。しかも、その精度は染色体検査のような専門検査技師による職人ワザに依存せず均一に保たれ、プラットフォームを変えることにより、より微細な CNV も、さらにはコピー数変化のないヘテロ接合性の喪失 (cnLOH) も検出できることにある。位置的情報は得られないが、原因不明の重度知的障害の原因検索として、全ゲノムシーケンス解析で新たに検出された病原性変化の多くは、実際、CNV であった。先天異常および遺伝性疾患発症に CNV が深く関連している。海外に 10 年遅れてようやく日本でもこの解析技術が体外診断用医薬品として承認された。実際に、先天異常の医療でこのマイクロアレイ染色体検査を用いる際には、臨床評価は勿論であるが、基本的な細胞遺伝学の知識、つまり染色体を理解しておくことが必要である。このセミナーでは、臨床で用いる場合に念頭に置くべき基本事項をまとめた。

本セミナーはハイブリッド方式 (現地+ライブ配信) にて開催いたします。当日、密を避ける観点から会場での参加登録はございません。必ず事前に学会 HP からオンライン参加登録をお願いいたします。

<https://www.jshg-jsgdt2021.org/index.html> ※整理券の配布はございません。

共催：日本人類遺伝学会第 66 回大会 第 28 回日本遺伝子診療学会大会 合同開催 / 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

本社 / 〒192-8510 東京都八王子市高倉町 9-1  
●カスタムコンタクトセンター ☎ 0120-477-111  
mail : email\_japan@agilent.com  
http://www.agilent.com/chem/genomics/jp  
©Agilent Technologies, Inc. 2021  
G210424-2