

## アジレント・テクノロジー ランチョンセミナー



日時 **2026年3月7日（土）12:15～13:15**

会場 第2会場（岡谷鋼機名古屋公会堂 4Fホール）

### マイクロアレイ染色体検査 ～病原性分類から臨床的解釈・対応へ～

座長 国立成育医療研究センター 遺伝医療センター

**黒澤 健司** 先生

演者 静岡県立こども病院 遺伝染色体科（ゲノム医療センター）

**清水 健司** 先生

マイクロアレイ染色体検査は CNV (Copy Number Variant) と ROH (Region of Homozygosity) を取り扱う遺伝学的検査であり、保険診療に組み込まれて5年が経過しようとしている。これまで様々な医療機関の医師や検査技師等を対象にハンズオンセミナー等を行ってきた経験や立場から、CNV や ROH を臨床評価する視点をより明確にしたいと考える。CNVにおいては、①：各 CNV の病原性を評価分類するとともに統合的な染色体再構成を推論すること、②：罹患者の表現型や疾患発症リスクに①がどのように影響しているかを臨床的に解釈し包括的な診断につなげること、③：②の判断をもとに患者や家族にどのような臨床遺伝学的対応を行うかを決定すること、の3つを明確にする視点が重要である。一方で ROHにおいては、CNV のように直接的に病原性分類を行う性質ではなく、報告対象となる基準をもちつつ、当該 ROH の発生メカニズムを推論することがとりわけ重要となる。この上で疾患との関連が想定される ROH については確定のための追加検査が必須となり、その結果をもって初めて病原性評価や臨床的解釈・対応につながる。本セミナーでは、これらの重要な視点を明確にしながらピットフォールとなるいくつかの症例を示し、CNV/ROH 評価の実臨床を総括したい。

キーワード：CNV、ROH、病原性分類、臨床的解釈、臨床遺伝学的対応

※ 本セミナーは事前参加申し込み制です。  
※ チケット有効期限：セミナー開始5分まで  
※ 当日配布のチケット：1F 受付（9:00～セミナー開始時間まで 12:15）

共催：第48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

G260778

©Agilent Technologies, Inc. 2026