

No.	24-1009	
Project Title	組織球症における遺伝子異常の解析	
Principal Investigator	Ko Kudo (Department of Pediatrics, Hirosaki University Graduate School of Medicine・Associate professor)	
Project Member(s)	IMSUT Host Researcher	YAUSHITO Nannya (The Institute OF Medical Science, The University Of Tokyo・Professor)
	Project Member (s)	坂本 謙一 (信州大学 医学部附属病院 小児科・助教)

東京大学医科学研究所国際共同利用・共同研究拠点事業
共同研究報告書（年次終了【国内】）

共同研究報告（年次終了）

本年度は、組織球症に特化した高感度パネルシーケンス解析法の実装と、実臨床検体を用いた性能評価を中心に研究を進めた。研究計画全体のうち、まず臨床応用可能性の高い FFPE 由来 DNA 検体を用いた解析系の確立を優先し、収集済み検体を対象として解析を継続実施した。

具体的には、ランゲルハンス細胞組織球症 (LCH) 20 例、非 LCH 組織球症 20 例、計 40 例の FFPE DNA 検体に対して、組織球症特化型高感度パネルシーケンスを実施した。全 40 例において十分なシーケンスデータが取得され、一次解析に加えて、検出感度および判定精度の向上を目的としたデータ再解析も行った。その結果、BRAF、MAP2K1 などの既知のドライバー異常を中心に、全体の約 60～70% の症例で原因体細胞変異を同定した。これにより、本パネル解析法が FFPE 検体を用いた組織球症の分子診断において、実用的かつ有用であることが示された。

また、解析結果の解釈や未同定症例への対応方針について、共同研究先と継続的に協議を行った。対面での共同研究ミーティングを 1 回実施したほか、電子メールを用いて複数回の情報交換・検討を行った。これらの協議を通じて、未同定例に対する今後の解析方針、低頻度変異の評価方法、既存パネルの改良の方向性について課題整理を進めた。

以上より、本年度は、組織球症に特化した高感度パネルシーケンス解析を実臨床検体に適用し、一定割合の症例で原因体細胞変異を同定できることを確認した点で、当初計画の中核部分について着実な進捗が得られた。今後は、未同定症例を中心に解析条件や対象領域の再検討を進め、さらなる検出率向上と分子診断精度の改善を目指す予定である。