

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

「先天異常症候群に対するマイクロアレイ染色体検査
の結果解釈補助ツールの開発」

研究分担者 氏名 鈴木 寿人
慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 講師

研究要旨

先天異常症候群を疑われる患者のうち、約10%はマイクロアレイ染色体検査で診断することができる。2021年10月にマイクロアレイ染色体検査は保険収載され、実施可能な検査となった。しかし、本検査は結果報告書に病名は記載されず、結果を主治医が解釈する必要が生じている。その解釈を容易にするための補助ツールの開発を行った。

A. 研究目的

2021年10月に保険収載されたマイクロアレイ染色体検査は、検査会社から提供される欠失/重複領域を示す一覧表を主治医が解釈し、病的な領域を推定する必要がある。十分に検討すべき欠失/重複領域を抽出する補助ツールの開発を行った。

B. 研究方法

Decipherに収載されているコピー数異常により発症する症候群とハプロ不全によって何らかの症状を引き起こすことが予測される遺伝子（LoF 遺伝子）の領域をデータベース化し、マイクロアレイ染色体検査で出力される結果と合致する領域を抽出するツールを作成した。

上記作成したツールを、病的欠失ありと判断した50人分のデータ、病的欠失なしと判断した50人分のデータを用いて検証を行った。

(倫理面への配慮)

用いたデータは一人当たり10程度の欠失・重複領域であり、個人の特定に至る情報は含まれていないデータである。

C. 研究結果

病的欠失ありと判断されていた50名分のデータからは49名が、コピー数異常により発症する症候群もしくはLoF遺伝子が検出された。

病的欠失なしと判断されていた50名分のデータからは、33名がコピー数多型の症候群と検知され、9名にLoF遺伝子が検出された。これらの

データより日本人のコピー数多型を除去すると、46名が病的欠失なしと診断された、

D. 考察

現バージョンの補助ソフトウェアでは、感度は十分であるものの、特異度が低い点が課題になっている。その対策として、日本人のコピー数多型をホワイトリストとして指定し、偽陽性をへらすことが必要と考えられた。

E. 結論

マイクロアレイ染色体検査の解釈に有用なソフトウェアの開発を行い、その有用性を検証した。

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

- 鈴木寿人, 山田茉未子, 武内俊樹, 小崎健次郎, マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェア・ツールの開発, 第125回日本小児科学会, 郡山, 2022.4.15-17, 国内

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし