

## 造血器腫瘍遺伝子パネル検査へムサイト®の概要

◎木佐貫 徹<sup>1)</sup>

大塚製薬株式会社 診断事業部 造血器腫瘍ゲノム医療推進プロジェクト<sup>1)</sup>

固形がんを対象としたがん遺伝子パネル検査は日本国内で保険適用となっている一方、造血器腫瘍を対象に保険適用となっていたものはなかった（2025年2月時点）。へムサイト（以下、本検査）は、へムサイト診断薬とへムサイト解析プログラムからなる、日本初の保険適用された造血器腫瘍遺伝子パネル検査である。造血器腫瘍においてゲノム情報は、疾患の病型・亜型分類といった「診断」や分子標的薬を含めた「治療法選択」、造血幹細胞移植の適応判断のための「予後予測」に重要であることが、造血器腫瘍ゲノム検査ガイドライン（以下、ガイドライン）で示されている。本検査は、ガイドラインに掲載されている遺伝子を含む452遺伝子を網羅的に解析することで、造血器腫瘍診療において「診断」、「治療法選択」、「予後予測」に活用可能である。

急性白血病のような病態が急速に進行する疾患では、遺伝子異常を含む臨床情報を収集し、迅速に治療方針を決定することが患者の救命、長期予後の改善につながる。ガイドラインでは、迅速な結果返却が求められる遺伝子異常を **Fast-track** 対象遺伝子異常と定義している。本検査では、中間報告機能により **Fast-track** 対象遺伝子異常を最終報告より前に返却可能としている。

その他の主な特徴には、ペア解析やRNA解析が上げられる。ペア解析は、一塩基置換/短い挿入・欠失、構造異常において腫瘍部DNAと正常部DNAを比較解析することで、腫瘍部に特徴的な遺伝子異常を検出可能とするものである。また、造血器腫瘍では様々な融合遺伝子が報告されており、それらの融合遺伝子を効率よく検出するためにRNA解析を実施する。

本発表では、本検査の特徴に加え、検査の流れ、材料の準備、解析結果レポートの概要等を説明する。◎