

WAVE システムを用いた B 細胞リンパ腫における *CD79B* 変異解析

©国井 拓弥¹⁾、南木 融¹⁾、大木 圭子¹⁾、川上 康²⁾
筑波大学附属病院¹⁾、筑波大学医学医療系²⁾

近年の遺伝子網羅的解析の進歩により、B 細胞リンパ腫 (*BCL*) における遺伝子異常が多数同定されている。それに伴い、これらの遺伝子変異の同定法を確立することや、変異の割合が低い遺伝子について効率よくスクリーニングする方法が必要である。遺伝子の異常は細胞の腫瘍化に関わるタンパクの異常を引き起こす。特に *BCL* については *NFκB* 細胞内シグナルの恒常的な活性化、アポトーシス関連因子の異常、エピゲノム関連酵素の機能異常、そして免疫システムからの回避などのメカニズムが重要とされている。その中の一つにびまん性大細胞型 B 細胞リンパ腫 (*DLBCL*) において *CD79BY196* 変異が高頻度に検出されることが確認されている。*CD79B* 遺伝子に変異が起こるとシグナル伝達経路である *NFκ-B* が恒常的に活性化され、リンパ腫の発症に関わるとされている。

そこで今回我々は *CD79BY196* 変異を効率よくスクリーニングすることを目的として WAVE 核酸フラグメント解析システム (以下 WAVE システム) を使用して検討を行った。

(対象) インフォームド・コンセントを得ているリンパ

腫患者の骨髓血、末梢血、リンパ節を用いた。

(方法) 検体より DNA Extractor WB KIT を用いて DNA を抽出し、*CD79b* 遺伝子に特異的なプライマーを用いて PCR 法で増幅後、WAVE システムを使用して解析を行った。またダイレクトシーケンス解析についても同時に実施し変異の確認を行った。

(結果) 今回、WAVE システムを使用して解析を行う事で、野生型と変異型で明らかな波形 (wave) の違いが認められたことより *CD79BY196D* 変異の検出が可能であった。

(考察) 今回の検討において検出された *CD79BY196D* 変異は WAVE システムを使用することで簡便にスクリーニング解析することが可能であることが示唆された。しかし、*CD79BY196* 変異には幾つかのアミノ酸置換が存在するため、今後はルーチン検査への導入に向け解析の症例数を増やし、かつ最小検出感度の検討を予定している。

連絡先 : 029-853-3718