

## 外注遺伝子検査間の結果不一致の原因解明に院内 NGS 検査が有用であった症例

～脳脊髄液由来の cfTNA を用いた院内 NGS 検査にて～

◎西尾 美帆<sup>1)</sup>、坪内 由妃<sup>1)</sup>、稲垣 早希<sup>1)</sup>、中島 佳那子<sup>1)</sup>、西村 はるか<sup>1)</sup>、辻 佐江子<sup>1)</sup>、宇城 研悟<sup>1)</sup>  
松阪市民病院<sup>1)</sup>

【背景】当院では肺腺癌と診断後、組織検体を対象とした遺伝子検査を外部委託している。一方、院内でも 2020 年頃より液性検体由来の cell-free TNA (以下 cfTNA) を用いた遺伝子検査を行っており、血漿のみならず胸水や気管支洗浄液、脳脊髄液など症例に応じて様々な検体を用いて NGS や PCR 検査を行っている。院内での TAT は NGS であっても最短 1 日での結果報告が可能であり、早期診断・治療に有用であった事例を複数経験している。【目的】2 つの異なる外注遺伝子検査結果の乖離原因の解明に、院内 NGS 検査による詳細なバリエーション結果が有用であった症例を経験したので報告する。【症例】72 歳男性。食思不振を主訴に前医受診され、胸部 CT 検査にて肺癌が疑われたため精査目的に当院紹介受診となった。経気管肺生検が施行され、肺腺癌と診断後、その組織検体を AmoyDx<sup>®</sup> 肺癌マルチ遺伝子 PCR パネル (以下 AmoyDx<sup>®</sup>) および EGFR 変異解析コバス v2 検査に外部委託した。また、転移検索目的に施行された頭部造影 MRI 検査で髄膜癌腫症が疑われたため腰椎穿刺が施行され、採取された脳脊髄液の上清から

cfTNA を抽出し、院内にて液性検体を対象とした NGS 検査である Oncomine Precision Assay (以下 OPA) を行った。

【結果】外注検査で組織検体に対して行われた AmoyDx<sup>®</sup> 検査では EGFR L858R 変異陽性であったが、EGFR 変異解析コバス v2 では EGFR L858R 変異を含め、遺伝子変異は検出されなかった。一方、OPA 検査では EGFR L858R 変異が検出され、そのバリエーションは c.2572\_2573 CT>AG であった。

【考察】今回 OPA 検査で検出された c.2572\_2573 CT>AG 変異は稀なバリエーションであり、AmoyDx<sup>®</sup> および EGFR 変異解析コバス v2 では測定対象外の遺伝子変異であった。ただし、AmoyDx<sup>®</sup> で検出可能であったのは ARMS 法という原理に基づくものであり、今回の不一致の原因は各測定法の原理の違いによるものと考えられた。

【結語】院内 NGS で詳細なバリエーションが確認できたことによって、結果の不一致の原因が、検査法間での対象遺伝子変異や感度の違い、切片毎の腫瘍含有率の違いなどだけではないことを知り得た貴重な症例であった。

連絡先：0598-23-1515 (内線 240)