

2. 尿細胞診 LBC 検体を用いた次世代シーケンシング解析の有用性

○松崎 生笛 (CT), 村田 晋一 (MD)

和歌山県立医科大学・人体病理学教室／病理診断科

【はじめに】

尿細胞診では、高異型度尿路上皮癌 (HGUC) の診断を確実に行うことが重要であるが、低異型度尿路上皮癌 (LGUC) や良性病変との鑑別は、細胞像のみでは困難なことが少なくない。今回我々は、LBC 検体から抽出した核酸を用いた次世代シーケンシング遺伝子解析の有用性について検討した。

【対象と方法】

対象は、2015 年から 2020 年に和歌山県立医科大学附属病院で採取された自排尿、膀胱洗浄尿、カテーテル尿で、プレザーブサイト液で保存された LBC 検体である。遺伝子解析は、次世代シーケンシング法およびサンガーシーケンシング法により尿路上皮癌に關与する 16 種の遺伝子の点変異を解析した。

【結果】

LBC 検体は 3 年間室温保存した検体から抽出した DNA からでも解析は可能であった。同一患者で採取法が異なる検体において検出された変異遺伝子が異なる症例が存在したが、特定の採取法に優位性は認められなかった。TERT 遺伝子の点変異について、次世代シーケンシング法とサンガーシーケンシング法の解析結果の一致率は 84.2% で、TERT 点変異を伴う症例の 23.1% は次世代シーケンシング法のみで検出可能であった。

LBC 検体で検出された変異を有する遺伝子の種類や変異数は、組織診断が HGUC > LGUC > 良性病変の順で多く認められた。最も頻度が多かった遺伝子変異は TERT 遺伝子の点変異であり、組織学的に尿路上皮癌と診断された症例のうち、細胞診の判定に関わらず、59.6% に検出された。

【まとめ】

LBC 検体は遺伝子検査の観点から長期保存が可能であり、LBC 検体を用いた次世代シーケンシング解析は高感度に遺伝子異常を検出可能で、尿細胞診の有用な補助的ツールになると思われた。