

新製品情報

SPRQ-Nx が可能にする単一ゲノムワークフローによる、 がん検出技術のコスト削減



多くの患者やその家族が、よく覚えている瞬間があります。それは大抵、不確実さから始まり、いくつもの診察、採血、不完全に感じられる検査結果へと続いていきます。それぞれのステップは明確さを約束するものの、全体像を示してくれることはほとんどありません。代わりに、時間とコスト、そして精神的な負担だけが積み重なっていきます。

検体が採取され、さらに別の検体が求められます。数週間が過ぎ、ようやく結果が戻ってきても、解決するのは疑問の一部だけです。また新たな検査が指示されます。このサイクルは繰り返されます。一つひとつの工程は必要に思えるものの、次に進むべき道筋は依然として見えません。

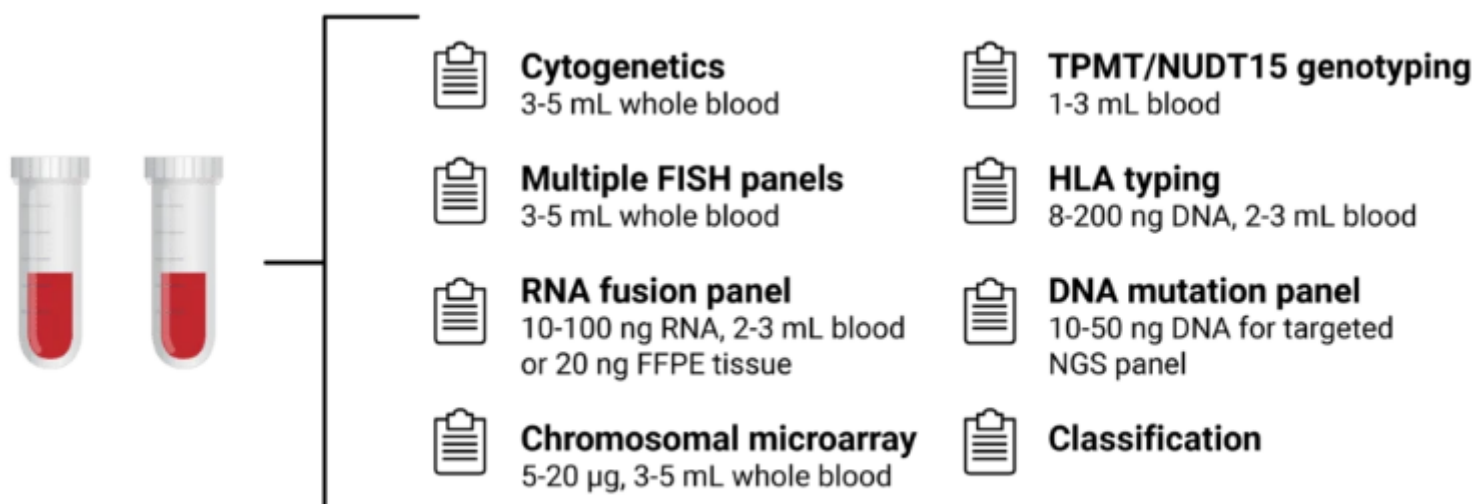
患者にとって、これは単なるワークフローの問題ではありません。切迫感と疲労感が入り混じった感情が、膨らんでいきます。そしてラボや医療チームにとっても、この仕組みは機能してはいるものの、非効率さが実際の影響をもたらし、コストが確実に積み重なっています。

もし、この診断の旅路をまったく異なる形で始めることができたとしたらどうでしょうか。**SPRQ-Nx** は、単一のゲノムワークフローを実現することで、がん検出技術にかかるコスト削減を可能にします。

複数アッセイ型がん検査に伴う運用と人的なコスト

現在のがん検出ワークフローは、多くの場合、複数の専門的なアッセイを組み合わせた構成に依存しています。それぞれのアッセイは特定の問いに答えるために設計されていますが、全体としては断片化されたプロセスを生み出しています。

一般的なワークフローには、細胞遺伝学的検査、複数の FISH パネル、染色体マイクロアレイ、RNA 融合検査、標的 DNA パネル、薬理ゲノミクス、HLA タイピングなどが含まれる場合があります。これらの検査は、同一の受診機会ですべての検査を行うこともありますが、実際には複数本の採血管、複数のワークフロー、そしてラボ内での複数の受け渡し工程を必要とします。患者と家族にとっては、再度の通院や繰り返される検体採取につながり、時間の経過とともにますます負担感の大きいプロセスとして感じられることとなります。



このような複雑さは、現実的なコストを伴います。金銭面では、これら複数の検査を組み合わせた場合、総費用が高額に達することもあります。運用面では、結果が順次、あるいは異なるプラットフォーム上で生成されるため、検体採取から結果報告までは2～6週間に及ぶことがあります。

さらに、見えにくい負担も存在します。追加されるアッセイ項目ごとに、遅延、再検査、または決定的でない結果が生じる可能性が高まります。ラボチームは、増え続ける手法、検証、ワークフローの管理を求められます。一方で、患者と家族は、なお不完全に感じられる説明を得るために、より長く待たされることとなります。

これは、いずれか一つの検査が失敗しているという話ではありません。全体像を把握するために多数の検査を必要とすること自体が生み出す、累積的な影響なのです。

断片化された検査を、単一の HiFi ゲノムワークフローへ置き換える

高精度な全ゲノムシーケンシングは、これまでとは異なる出発点を提供します。単一のロングリードシーケンシングワークフローを用いることで、従来は複数の検査の積み重ねによって行われていた検査の多くを、1つのアプローチに統合し、最初からゲノムの包括的な視点を得ることが可能になります。

かつては複数のテクノロジーを必要としていた情報も、現在では単一のデータセットとして取得できます。例えば、核型解析や染色体マイクロアレイといった従来法は、21トリソミーに見られるような染色体全体の増減やコピー数多型など、大規模な染色体変化の検出に用いられてきました。一方、FISH パネルは、慢性骨髄性白血病 (CML) の大半を引き起こす *BCR-ABL1* のような、特定で既知の染色体の再構成を標的とします。HiFi シーケンシングは、これらの機能を統合し、コピー数変化、均衡型・不均衡型転座、構造多型を、事前に標的を定義することなく、塩基レベルの解像度で検出します。

同様に、標的 DNA パネルや薬理ゲノミクスは、薬物応答に関与する *TPMT* や *NUDT15* など、限られた遺伝子やバリエーションに焦点を当てていますが、HiFi シーケンシングでは、ゲノム全体にわたる1塩基多型、インデル、さらには見逃されがちな複雑な領域やリピート領域における多様性までゲノムワイドに検出することが可能です。

さらに、専門性の高いアッセイでさえ、同一の枠組みの中で対応できます。RNA 融合遺伝子パネルは通常、既知の遺伝子融合を確認する目的で用いられますが、ロングリードでは DNA レベルで融合のブレイクポイントを直接解明でき、より複雑な、あるいは予期されていなかったイベントの検出も可能になります。同様に、従来手法では解析が困難であった HLA の様な領域についても、より高い解像度で完全なフェージングとタイピングが実現します。その結果得られるのは、単に検査数が減るということではありません。診断の最初の段階から、より完全で相互に関連付けられたゲノムの全体像を把握できるようになるのです。

統合によるコストと時間への影響

その効果は、数値として明確に示されています。研究用途におけるコストを削減でき、検体採取から結果報告まで約1週間に短縮することが可能です。複数のアッセイを単一のワークフローに置き換えることで、ラボは工程数、受け渡し回数、そして進行を遅らせたりばらつきを生じさせたりする依存関係を削減できます。

運用面においても、アッセイ項目が減ることで管理すべき複雑性は大きく低下します。複数手法の維持、プラットフォーム横断でのトレーニング、ワークフロー間での検体移動の調整といった負担を軽減できるため、一貫性の向上、エラー発生機会の低減、そしてより予測可能でスケーラブルな検査モデルの構築につながります。

また、プロセス全体における時間の感じ方そのものも変わります。異なるプラットフォームや段階的な順番で結果を待つ必要はなくなり、単一の HiFi データセットから、最初の段階でより完全な全体像が得られます。これにより追加検査の必要性が減少し、最初の問いから実行可能なインサイトに到達するまでの道のりが大幅に短縮されます。

統合によるコストと時間への影響

このアプローチを実際の現場で機能させるためには、現在のラボ運用に適合しながら、同時にコスト効率を向上させる必要があります。Revio システム上の SPRQ-Nx ケミストリーは、まさにこの点を念頭に設計されています。SMRT Cell を複数回使用できるようにすることで、性能の一貫性を維持したまま、取得あたりのシーケンシングコストを低減します。

同様に重要なのは、ワークフローが従来と変わらない点です。サンプル前処理、ライブラリ調製、自動化に変更はなく、SMRT Cell の再利用に向けた準備プロセスも、システムが手動操作なしで処理します。入力要件も従来どおり 最少500 ng を維持しています。

その結果、複雑性を増すことなくアッセイ統合を可能にし、工程数や遅延を削減し、答えにたどり着くまでの道のりを短縮するモデルが実現します。

患者とラボにとってのより持続的な道筋

アッセイ統合は、単なる効率化にとどまりません。それは、患者と家族、臨床医、そしてラボにとっての体験そのものを変えるものです。検査数が減ることで、工程が減り、遅延が減り、不確実性が大きくなり得るポイントも少なくなります。

患者と家族にとっては、処置の回数が減り、説明を待つ時間も短くなることを意味します。臨床医にとっては、より包括的な情報に基づいた、明確な出発点が得られます。そしてラボや医療システムにとっては、より予測可能で持続可能な運用モデルの構築につながります。

目指すゴールはシンプルです。最初からより完全な全体像を提供できる検査を用いることで、追加の工程を最小限に抑えることです。シーケンシング技術が進化を続ける中で、このアプローチは、不確実性から理解へと至る道のりを短縮し、その過程で生じがちな精神的・経済的負担を軽減する可能性を秘めています。

SPRQ-Nx ケミストリーおよび HiFi を用いたがん検査についての詳細は、[Revio](#) と [oncology research](#) のウェブページをご覧ください。

PacBio blog: <https://www.pacb.com/blog/how-sprq-nx-enables-a-single-genomic-workflow-to-help-reduce-costs-in-cancer-detection-techniques/>



COMING SOON – SPRQ-NX CHEMISTRY