

【目的】 がん症例の病理解剖の際に採取、保存した屍体血中の遊離 DNA (cfDNA) をシーケンスし、全身の癌の genotype との比較検討を行うことで、血中 cfDNA がいかに全身のがんの不均一性を反映しているかについて明らかにする。

【方法】 多発転移によって死に至った前立腺癌の病理解剖症例を対象に、凍結保存した 3 個の転移巣、屍体血中 cfDNA の全エクソンシーケンスを行った。転移巣において検出された変異、屍体血中 cfDNA において検出された変異を比較した。そして、屍体血中 cfDNA のみで検出された変異の由来を探究すべく、ホルマリン固定パラフィン包埋された多数の癌巣を対象にサンガーシーケンスを施行した。

【結果】 全エクソンシーケンスを施行した 3 個の転移巣に共通した変異のほぼ全てが屍体血中 cfDNA のシーケンスによって検出された。個々の転移巣に固有の変異も多数存在したが、これらの一部は cfDNA 中に存在していた。なお、cfDNA においてのみ検出された変異の一つである *PTEN* に関して、ホルマリン固定された全身の癌巣を対象に変異の有無を確認したところ、検索した 14 個のリンパ節転移巣のうちの 1 個、15 個の肝転移巣のうちの 1 個、そして 2 個の肺転移巣のうちの片方において変異が検出された。

転移巣及び屍体血中 cfDNA の全エクソンシーケンスの結果

