

# Customer spotlight

## IVF とゲノム科学： 将来に向けた私たちの位置付け

### はじめに

Sequence46 はロサンゼルスに拠点を置く、不妊治療医にリプロダクティブ・ヘルスの最新技術や臨床試験／研究試験に関するサービスを提供することに特化した受託ラボです。この業務には、着床前遺伝子検査のプロセス（チャレンジやニュアンスを含む）における透明性が求められます。

今回のインタビューでは、不妊治療分野の進歩において体外受精（IVF）とゲノム技術がどのように連携しているかについての理解を深めるため、Sequence46 の設立者であり業務執行パートナーである Catherine Welch 氏に新規ラボ立ち上げにおける彼女の独自の視点を伺いました。



Catherine Welch, MBA, TS (ABB)

**サーモフィッシャーサイエンティフィック:** あなたのラボと現在の目標について教えてください。

**Catherine Welch氏:** 私たちのラボ、Sequence46 では、着床前遺伝子検査（PGT）サービスとして、PGT-A（胚染色体異数性）と PGT-SR（染色体構造異常）に関する検査を実施しています。我々の目標は、最高の遺伝子検査を提供すること、そして何よりも遺伝子検査の利点と我々が使用するゲノム技術についてお客様に本当に理解していただけるよう、最高レベルのサービスとサポートを提供することです。

PGT の報告は困難で分かりにくいものです。なぜなら異数性やモザイク現象には色々な呼び方があるからです。そこで、お客様には当ラボで行われていること（内容・方法）の基礎について理解していただきたいと考えています。我々がこれまでに実施した業務の中で最も重要かつ影響が大きかったことは、報告方法を変えたことです。私たちのラボでは異数性や正倍数性を報告しません。「異常細胞を検出」あるいは「異常細胞は検出されなかった」と報告して、お客様の PGT の報告に対する考え方や分析に対する理解を変えようとしています。我々が目指しているのは、胚全体ではなく私たちのラボが受領したサンプル中に何が含まれるのかを正確に報告することです。遺伝子検査の背景にある考え方をシンプルにできればと思っています。



**サーモフィッシャー:**新しいラボ設立の際には Ion ReproSeq™ PGS ソリューションをお選びいただきました。その理由をお聞かせいただけますか。

**Welch氏:** 色々なメーカーを検討していて、最後の方にサーモフィッシャーサイエンティフィックの Ion Torrent™ NGS テクノロジーと出会いましたが、出会えて本当に良かったと感じています。サーモフィッシャーサイエンティフィックからは、素晴らしいサービスと共同研究を提供していただいています。ハードウェアや機器のサポートも同様に素晴らしいです。サーモフィッシャーを選んだ理由は、そのプラットフォームが私たちの期待に応えられる機器だろうと考えたからです。この種の検査を行う際には何かもうまいかないものです。そうなった場合、最も正確な結果をエンドユーザーに提供できるように、できる限り迅速に状況を改善するためのサポートを利用できる必要があります。これが鍵であり、私たちのラボに大きな利益をもたらしています。サーモフィッシャーのサポートチームは連絡が取りやすく、すぐにコンタクトを取らなければならない私たちのラボの緊急性を理解してくれています。

また、Ion ReproSeq PGS ソリューションについては、私たちのラボが次世代シーケンスプラットフォームで重要とみなす領域の多くで優れていると感じました。Ion Torrent テクノロジーを選んだのには多くの理由がありますが、例としてサービス、サポート、共同研究、ハードウェア自体の進歩などを挙げることができます。ソフトウェア開発も、もちろん価格も重要です。全体的に、サーモフィッシャーから提供されるすべてに満足でした。

**「ワークフローの自動化はミスの可能性を大幅に減らし、私たちのラボの責務を軽減するのに役立ちます。」**

私たちのラボでは、作業を簡単かつシンプルにしてくれる Ion Chef™ システムと Ion GeneStudio™ S5 シーケンスが大人気です。Ion Chef システムは、自動テンプレート調製の提供によってワークフローを単純にします。すべてのキットをセットしてボタンを押したら、調製を始められます。ワークフローの自動化はミスの可能性を大幅に減らし、私たちのラボの責務を軽減するのに役立ちます。

また、これは先ほど触れた我々の報告にも関連していて、この業界で一般的に見られる報告方法とは少し異なっています。私たちのラボでは Ion Reporter™ ソフトウェアを使っており、結果は再入力するのではなく基本的にコピー & ペーストしています。ですから、書き写しのミスがありません。我々は、ソフトウェアからの報告に分かりにくい解釈を加えて伝えるのではなく、そのままお客様にお見せすることが非常に重要だと感じています。



**「Ion ReproSeq PGS ソリューションは、私たちのラボが次世代シーケンスプラットフォームで重要とみなす多くの領域で優れていると感じました…例えばサービス、サポート、共同研究、ハードウェア自体の進歩などです。ソフトウェア開発も重要で、もちろん価格も重要です。全体的に、サーモフィッシャーから提供されるすべてに満足でした。」**

我々にとって重要であったもう一つの側面は、Ion 530™ Chip が 96 サンプルの処理に対応しているという点です。96 種類の異なるサンプルを分析できるこのプロトコルでは、96 の異なるインデックス、つまり 96 の異なるバーコードがあります。これにより、検体に用いるすべての胚が識別されるため、取り違えの可能性がなく、安心してすべての検体を管理することができます。これが、サーモフィッシャーを選んだもう一つの大きな理由です。私たちのラボで行う検体管理は重要な要素であるため、このようにワークフローにミスの予防策が追加されていることに感謝しています。



新規に立ち上げたラボという観点から、我々は PGT-A は規格品レベルにあると確信しており、キットを改変せずにメーカーの仕様のまま使用できれば、素晴らしい結果が得られると考えています。これが私たちのラボの選択できた最良の道であり、取り出してすぐに使うことのできる Ion ReproSeq PGS キットのプロトコルを用いて最良の結果を達成することができています。

また、サーモフィッシャーの IVF 研究への取り組みが生殖遺伝医療チームの拡大という形で高まっていることも見てきました。そのような取り組みは我々にとって重要であり、非常に感謝しています。なぜなら、自分たちの行っていることが重要であり、さらに大きなゲノム科学という分野に変化をもたらしていると感じさせてくれるからです。

**サーモフィッシャー:** 最も関心・興味がある研究活動とその理由を教えてください。

**Welch氏:** 現在、PGT-M (単一遺伝子) と PGT-A を一つのプラットフォームで実施できないか検討しており、その可能性に非常に期待しています。私たちのラボでは、進捗状況やラボ側での見通しについてサーモフィッシャーのチームと定期的なやり取りをしています。現在この分野で使用されているソリューションに取って代わるものを私たちのラボのパートナーの多くが心待ちにしていることを私は知っています。彼らにとって重要なのは業務の効率化であり、この方法なら [検体] を 1 ラボに送付できることとなります。PGT-M と PGT-A は従来、別々のアッセイで実施されてきた経緯を知っているため、私たちのラボでその両方を一つのプラットフォームで実施し、より良い結果とさらに効率化されたプロセスを実現できる可能性があることに興奮しています。まさにそれは我々が心待ちにしていることです。

現在、私たちのラボにとって研究は非常に重要であり、サーモフィッシャーのチームとは素晴らしい研究を行ってきました。私たちのラボのすべてのパートナーは、これからこの分野に起こる変化を本当に楽しみにし、また興奮しており、それは素晴らしいことだと思います。

**「私たちのラボで PGT-M と PGT-A の両方を一つのプラットフォームで実施し、より良い結果とさらに効率化されたプロセスを提供できる可能性があることに興奮しています。」**

**サーモフィッシャー:** 主要な動向として注視しているものは何ですか、そして将来に向けてご自分のラボをどのように位置付けますか？

**Welch氏:** Sequence46 の目標は、PGT-A 検査に対する一般的な考え方を変えることです。業界の会議では、まだ PGT-A が有用であるかどうかを議論しています。私たちはそのような議論をしているべきではないと思っています。我々はある状況では、PGT-A が妊娠成功に役立つことは非常に明確であり (研究による裏付けもあり)、また別の状況では妊娠までの時間を短縮するのに役立つと考えています。

PGT-A を使用する利点はたくさんあります。何より重要なのは、ベストプラクティスを本当の意味で理解し、合意することだと思います。そうすれば私たちのラボは今後もっとこの検査を実施できます。それを達成するためには、私たちは、リファレンスラボとして他の業界関係者と協力して特定のサンプルをどう判断するかを教え、すべての情報を明らかにする必要があります。それにより当ラボはツールボックス中の新たなツールとなるでしょう。



写真提供: ORM Fertility.

研究手段として、生検結果に基づいて胚を評価できるのであれば、発生学者は間違いなく異数体細胞が一番少ないものを選びましょう。「異常細胞が検出されなかった」胚をある程度の割合で「検出された」胚よりも優先することは重要です。しかしながら、モザイク胚でも健康な赤ちゃんが生まれることが分かっているならば、それらも選択肢の上位に残り、成功のチャンスを提供できます。我々が見ているものへの理解を深めていただくためにも、用語や表現を選ぶことで結果の不明確な部分を取り除き、すべての情報を知ることが鍵だと考えています。

この分野で次に起こる大きなトレンドの一つが非侵襲的染色体スクリーニング (胚が育って胚盤胞になる培養培地を用いた胚のスクリーニング) です。当ラボで現在行われているプロジェクトの一つで、サーモフィッシャーの研究チームと協力してその培地を調べています。

私たちのラボでは非常に有望な結果が得られており、その基礎研究のおかげで私たちは日々の業務に熱意を持続することができます。私たちのラボでは毎日多数のサンプルを分析し続けなければなりません、将来この非侵襲的技術を提供できる兆しがあるということは業界にとって刺激的であり楽しみでもあります。このような進歩により、生検ではできなかつたかもしれない IVF クリニックでも将来はこの技術（非侵襲的染色体スクリーニング）を使って PGT-A を患者に提供できるようになるかもしれません。これは最終的に、より多くの患者で成功が得られるという結果につながる可能性があり、少なくとも、私たちはそう願っています。

「このような進歩により、生検ではできなかつたかもしれない IVF クリニックでも将来はこの技術（非侵襲的染色体スクリーニング）を使って PGT-A を患者に提供できるようになるかもしれません。」

**サーモフィッシャー:** IVF 分野で新しいテクノロジーに適応し続け、積極的に活用していきたいと考えている他のラボに何かアドバイスはありますか？

**Welch氏:** 共同研究にはとても大きな意義があると考えていますが、私たちは、必ずしも万人に使用していただく必要はないと考えているという点で少し異なっています。我々は、PGT-A テクノロジーを特定の方法、例えばモザイク現象の報告などの形で提供できるパートナーを探していますが、それは万人向きではないということを理解しています。それは私たちのラボがあなたとの連携を望まないということでしょうか？あなたがやっている研究や、ラボの改善への有用性を見たくないということでしょうか？もちろん違います。

## Ordering information

製品名	内容	製品番号
Ion ReproSeq PGS Kit with Ion 510 Chips	16 サンプル/ラン (64 サンプル)	A34899
Ion ReproSeq PGS Kit with Ion 520 Chips	24 サンプル/ラン (96 サンプル)	A34900
Ion ReproSeq PGS Kit with Ion 530 Chips	96 サンプル/ラン (384 サンプル)	A34901
Ion GeneStudio S5 システム (2 年保証)	1 式	GS-001S2
Ion Chef システム (2 年保証)	1 式	IONCHEF-01S2

詳細はこちらをご覧ください。 [thermofisher.com/ionreproseq](https://www.thermofisher.com/ionreproseq)

研究用のみ使用できます。診断用には使用いただけません。  
© 2021 Thermo Fisher Scientific Inc. All rights reserved.  
All trademarks are the property of Thermo Fisher Scientific and its subsidiaries unless otherwise specified.  
実際の価格は、弊社販売代理店までお問い合わせください。  
価格、製品の仕様、外観、記載内容は予告なしに変更する場合がありますのであらかじめご了承ください。  
標準販売条件はこちらをご覧ください。 [thermofisher.com/jp-tc](https://www.thermofisher.com/jp-tc) **ION176-B2108OB**

販売店

## サーモフィッシャーサイエンティフィック ライフテクノロジーズジャパン株式会社

テクニカルサポート ☎ 0120-477-392 ✉ [jptech@thermofisher.com](mailto:jptech@thermofisher.com)  
オーダーサポート TEL: 03-6832-6980 FAX: 03-6832-9584  
営業部 TEL: 03-6832-9300 FAX: 03-6832-9580

[facebook.com/ThermoFisherJapan](https://www.facebook.com/ThermoFisherJapan) [@ThermoFisherJP](https://twitter.com/ThermoFisherJP)

[thermofisher.com](https://www.thermofisher.com)

「あなたがしようとしていることと本当に一致するビジョンを持つパートナー（私たちにとってそれはサーモフィッシャーでした）を探せば結果は出ます。なぜなら革新的な科学のみならず優れたサービスも提供できるからです。」

我々は科学にコミットしており、最終的には臨床医や患者にコミットしています。私たちのラボのチームは各自の業務すべてにわたり熱意を持っていることをお見せします。私たちはプロセス全体を理解しており、ボタンを押したりサンプルをピペッティングしたりするだけの単なる技術者ではありません。私たちのラボでは、正確な結果を期限内に得ること、そして手頃な値段でサービスを提供することを重視しています。研究により IVF を前進させるという全体像の実現に全力を尽くしており、単なるありきたりの IVF サービスラボではありません。

他のラボへの私のアドバイスは「連携する」ことです。同じ構想や目標にコミットしているパートナーを見つけることは我々にとって非常に重要です。IVF ラボであれリファレンスラボであれ、どのようなラボに対してもまったく同じことを言うでしょう。あなたがしようとしていることと本当に一致するビジョンを持つパートナー（私たちにとってそれはサーモフィッシャーでした）を探せば結果は出ます。なぜなら革新的な科学のみならず優れたサービスも提供できるからです。

**ThermoFisher**  
SCIENTIFIC