平成 27 年 8 月 7 日

各　位

会 社 名　株式会社ビー・エム・エル
代表者名　代表取締役社長　近 藤　健 介
（コード番号：4694 東証第一部）
問合せ先　取締役常務執行役員　山 下　勝 司
（TEL　03-3350-0111）

次世代シークエンサーを用いた先天性難聴の遺伝子検査の受託開始について

当社は、次世代シークエンサー（NGS）を用いた先天性難聴の遺伝子解析を信州大学医学部耳鼻咽喉科学教室（教授：宇佐美 真一、所在地：長野県松本市、以下「信州大学耳鼻咽喉科」）との共同研究により新たに開発し、8 月 10 日より検査の受託を開始しますのでお知らせいたします。

記

当社では、信州大学耳鼻咽喉科と共同で開発したインベーダー法による 13 遺伝子 46 変異のスクリーニング検査が、2008 年から信州大学を中心に 27 施設で実施された先進医療の有効性において評価され、2012 年に遺伝学的検査（先天性難聴）として保険収載されたことを機に一般受託を始め、現在までに国内 121 施設から 2,000 例を超える解析依頼を受けています。

難聴の遺伝子解析は、予後や随伴症状の予測、治療法の選択などにおいて有用な情報が得られ、被検者に多くのメリットがある検査ですが、現在、保険診療で可能な遺伝子解析での確定診断率は 20 数パーセント程度であり、さらなる診断率の向上には新規変異の追加が必要不可欠です。しかし、難聴に関与するとされる遺伝子は 100 種類ぐらいあるとされ、従来の方法では効率的に解析することが困難でした。

信州大学耳鼻咽喉科と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は、次世代シークエンサー（Next Generation Sequencer: NGS）を用いた難聴の遺伝子解析技術を共同研究によって構築し、解析遺伝子数を 19 種類、変異数を 154 ヶ所と大幅に増やすことで確定診断率を従来法よりも 10%以上向上させることに成功しました。また、当社では、多数の臨床検体での比較試験により、従来法と同等の検査精度を有していることを検証することができました。これらの開発成果をもとに新しい解析方法を当社に技術移転し、本年 8 月より一般受託を開始する運びとなりました。

次世代シークエンサーを用いた遺伝学的検査を保険診療で実施するのは国内初であり、難聴患者さんの遺伝子診断率の向上と、原因診断にもとづいたオーダーメイド医療をさらに加速し、今後も先天性難聴の遺伝子検査分野をリードできるよう一層注力してまいります。

以上

（本件に関するお問い合わせ）
株式会社ビー・エム・エル　経営企画部
TEL　：　03-3350-0111
E.mail：　ir-info@bml.co.jp