

# 富山大学附属病院で受診可能な遺伝子パネル検査

現在、下記4種類のパネル検査が実行可能です。どの検査を選択するべきかなどは患者さん個々の事情によって異なりますので、担当医と相談の上決定してください。

## 保険診療

検査に対する保険点数は5万6千点(56万円)で、そのうち1-3割の自己負担がかかります。

## 1. OncoGuide™ (オンコガイド)

がん関連の114遺伝子に関するプロファイルを取得し、データベースと照合して遺伝子異常(変異:SNV、InDel、増幅:CNA、融合:Fusion)を検出し、その臨床情報と合わせて提供します。主要組織の対照として同一患者の非腫瘍細胞(全血)を用いるため、遺伝子多型を除外することが可能です。特徴:精度の高い腫瘍変異負荷(TMB)の測定。生細胞系別遺伝子変異の検出。

## 2. FoundationOne® CDx (ファウンデーションワン)

がんの進行や治療に関連する324の遺伝子について、塩基置換、挿入・欠失、コピー数異常、及び再編成を、解析する遺伝子の領域を限定しないハイブリッドキャプチャー法を用いたシーケンスにより網羅的に一括検出及び変異解析します。特徴:コンパニオン診断機能、MSI判定、TNBスコアの算出

### OncoGuide™ の検査の詳細

表1 変異 (SNV、Insertion、Deletion、増幅) 検出対象遺伝子

ABL1	CHEK2	HRAS	MSH2	PRKCI
ACTN4	CRKL	IDH1	MYC	PTCH1
AKT1	CREBBP	IDH2	MYCN	PTEN
AKT2	CTNNB1/b-catenin	IGF1R	NF1	RAC1
AKT3	CUL3	IGF2	NFE2L2/Nf2	RAC2
ALK	DDR2	IL7R	NOTCH1	RAD51C
APC	EGFR	JAK1	NOTCH2	RAF1/CRAF
ARAF	ENO1	JAK2	NOTCH3	RB1
ARID1A	EP300	JAK3	NRAS	RET
ARID2	ERBB2/HER2	KDM6A/UTX	NRG1	RHOA
ATM	ERBB3	KEAP1	NTRK1	ROS1
AXIN1	ERBB4	KIT	NTRK2	SETBP1
AXL	ESR1/ER	KRAS	NTRK3	SETD2
BAP1	EZH2	MAP2K1/MEK1	NT5C2	SMAD4
BARD1	FBXW7	MAP2K2/MEK2	PALB2	SMARCA4/BRG1
BCL2L1/BIM	FGFR1	MAP2K4	PBRM1	SMARCB1
BRAF	FGFR2	MAP3K1	PDGFRA	SMO
BRCA1	FGFR3	MAP3K4	PDGFRB	STAT3
BRCA2	FGFR4	MDM2	PIK3CA	STK11/LKB1
CCND1	FLT3	MDM4	PIK3R1	TP53
CD274/PD-L1	GNA11	MET	PIK3R2	TSC1
CDK4	GNAQ	MLH1	POLD1	VHL
CDKN2A	GNAS	MTOR	POLE	

表2 融合検出対象遺伝子

ALK	ERBB4	NRG1	PDGFRA
AKT2	FGFR2	NTRK1	RET
BRAF	FGFR3	NTRK2	ROS1

### FoundationOne® CDx の検査の詳細

表1 塩基置換、挿入/欠失、及びコピー数異常を検出するために全エクソ\*領域を解析対象とする309の遺伝子

ABL1	ACVR1B	AKT1	AKT2	AKT3	ALK	ALOX12B	AMER1	APC	AR
ARAF	ARFRP1	ARID1A	ASXL1	ATM	ATR	AURKA	AURKB	AXIN1	AXIN1
AXL	BAP1	BARD1	BCL2	BCL2L1	BCL2L2	BCL6	BCOR	BCORL1	BRAF
BRCA1	BRCA2	BRD4	BRIP1	BTG1	C11orf30	BTG2	CAIR	CALR	CARD11
CASP8	CBFB	CBL	CCND1	CCND2	CCND3	CNE1	CD22	CD274	CD70
CD79A	CD79B	CDK7	CDH1	CDK12	CDK4	CDK6	CDKN1A	CDKN1B	CDKN1C
CDKN2A	CDKN2B	CDKN2C	CEBPA	CHEK1	CHEK2	CIC	CREBBP	CRKL	CSF1R
CSF3R	CTCF	CTNNA1	CTNNB1	CUL3	CUL4A	CXCR4	CYP17A1	DAXX	DDR1
DDR2	DIS3	DNMT3A	DOT1L	EED	EGFR	EP300	EPHA3	EPHB1	EPHB4
ERBB2	ERBB3	ERBB4	ERCC4	ERG	ERF1	ESR1	EZH2	FAM46C	FANCA
FANCC	FANCG	FANCL	FAS	FBXW7	FGF10	FGF12	FGF14	FGF19	FGF23
FGF3	FGF4	FGF6	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FGFR4	FH	FLCN	FLT1
FLT3	FOXL2	FUBP1	GABRA6	GATA3	GATA4	GATA6	GID4(C17orf39)	GNA11	GNA13
GNAQ	GNAS	GRM3	GSK3B	H3F3A	HDAC1	HGF	HNF1A	HRAS	HSD3B1
ID3	IDH1	IDH2	IGF1R	IKBKE	IKZF1	INPP4B	IRF2	IRF4	IRS2
JAK1	JAK2	JAK3	JUN	KDM5A	KDM5C	KDM6A	KDR	KEAP1	KEL
KIT	KLHL6	KMT2A(MLL)	KMT2D(MLL2)	KRAS	LTK	LYN	MAF	MAP2K1	MAP2K2
MAP2K4	MAP3K1	MAP3K13	MAPK1	MCL1	MDM2	MDM4	MED12	MEF2B	MEN1
MERTK	MET	MITF	MKNK1	MLH1	MPL	MRE11A	MSH2	MSH3	MSH6
MST1R	MTAP	MTOR	MUTYH	MYC	MYCL	MYCN	MYD88	NBN	NF1
NF2	NFE2L2	NFKBIA	NKX2-1	NOTCH1	NOTCH2	NOTCH3	NPM1	NRAS	NT5C2
NTRK1	NTRK2	NTRK3	P2RY8	PALB2	PARK2	PARP1	PARP2	PARP3	PAX5
PBRM1	PDCD1	PDCD1L G2	PDGFRA	PDGFRB	PDGFRA	PIK3C2G	PIK3C2B	PIK3CA	PIK3CB
PIK3R1	PIM1	PMS2	POLD1	POLE	PPARG	PPP2R1A	PPP2R2A	PRDM1	PRKAR1A
PRKCI	PTCH1	PTEN	PTPN11	PTPRO	QKI	RAC1	RAD21	RAD51	RAD51B
RAD51C	RAD51D	RAD52	RAD54L	RAF1	RARA	RB1	RBM10	REL	RET
RICTOR	RNF43	ROS1	RPTOR	SDHA	SDHB	SDHC	SDHD	SETD2	SF3B1
SGK1	SMAD2	SMAD4	SMARCA4	SMARCB1	SMO	SNCAIP	SOCS1	SOX2	SOX9
SPEN	SPOP	SRC	STAT2	STAT3	STAT3	SYK	TBX3	TEK	TEK
TET2	TGFB2	TIPARP	TNFAIP3	TNFRSF14	TP53	TSC1	TSC2	TYRO3	UZAF1
VEGFA	VHL	VHSC1	WT1	XPO1	XRCC2	ZNF217	ZNF703		

\*: 遺伝情報をコードする塩基配列

表2 遺伝子融合等を検出するためにイントロン\*領域等を解析対象とする36の遺伝子

ALK-イントロン18,19	BCL2L3UTR	BCR-イントロン8,13,34	BRAF-イントロン7,10	BRC1A1-イントロン2,7,8,12,16,19,20	BRCA2-イントロン2	CD74-イントロン6-8	EGFR-イントロン7,15,24,27	ETV4-イントロン5,6
ETV5-イントロン6,7	ETV6-イントロン5,6	EW5R1-イントロン7,13	EZR-イントロン9-11	FGFR1-イントロン1,5,17	FGFR2-イントロン1,17	FGFR3-イントロン17	KIT-イントロン16	KMT2A(MLL) イントロン2,6,11
MSH2-イントロン5	MYB-イントロン14	MYC-イントロン1	NOTCH2-イントロン26	NTRK1-イントロン8-10	NTRK2-イントロン12	NUTM1-イントロン1	PDGFRA-イントロン79,11	RAF1-イントロン4-8
RARA-イントロン2	RET-イントロン7,11	ROS1-イントロン31-35	RSP02-イントロン1	SOC2-イントロン2	SLC34A2-イントロン4	TERC-ノコリゲングRNA	TERT-プロモーター	TMPS52-イントロン1-3

\*: 遺伝情報をコードしない塩基配列

## 自由診療

自由診療では左記の保険診療適応以外の場合でも検査を行うことが可能です。ただし、検査費用は全額自己負担となります。

## 1. OncoPrime (オンコプライム)

京都大学が2015年から導入している検査です。223遺伝子の変異(SNV、挿入、欠損)を検出します。

### OncoPrime の検査の詳細

表1 変異 (SNV、挿入、欠損) 検出対象遺伝子

ABL	BLM	CRLF2	ESR1	H3F3A	MAP3K1	NFE2L2	PIK3R2	SETD2	TP53
ABL2	BRAF	CSF1R	EZH2	HNF1A	MAPK1	NOTCH1	PIK3R5	SF3B1	TP63
ACVR1B	BRCA1	CTNNA1	FAM123	BHRAS	MDM2	NOTCH2	PMS1	SMAD2	TP73
AKT1	BRCA2	CTNNB1	FANCA	IDH1	MDM4	NOTCH3	PMS2	SMAD3	TPMT
AKT2	BTB	CYP1A2	FBXW7	IDH2	MED12	NOTCH4	PPP2R1A	SMAD4	TRAF7
AKT3	CARD11	CYP2C19	FGFR1	IGF1R	MEN1	NPM1	PRDM1	SMARCA4	TSC1
ALK	CASP8	CYP2C9	FGFR2	IGF2R	MET	NRAS	PTCH1	SMARCB1	TP53
APC	CBL	CYP2D6	FGFR3	IKZF1	MITF	NTRK1	PTCH2	SMO	TSHR
AR	CCND1	DAXX	FGFR4	IL7R	MLH1	NTRK2	PTEN	SOC1	TYMS
ARAF	CCND2	DDR2	FLT1	ILNSR	MLL	NTRK3	PTPN11	SRC	UZAF1
ARID1A	CCND3	DNMT3A	FLT3	JAK1	MPL	PALB2	RAD50	SRSF2	UGT1A1
ARID1B	CCNE1	DPYD	FLT4	JAK2	MRE11A	PARP1	RAD51	STAG2	VHL
ASXL1	CDC73	EGFR	FOXO2	JAK3	MSH2	PAX5	STAT1	STAF1	VKORC1
ATM	CDH1	EP300	G6PD	KDM6A	MSH6	PBRM1	RB1	STAT3	WRN
ATR	CDK4	ERBB2	GATA1	KDR	MTHFR	PDGFRA	RET	STK11	WT1
ATRX	CDK6	ERBB3	GATA2	KIT	MTOR	PDGFRB	RICTOR	SUFU	XPC
AURKA	CDKN2A	ERBB4	GATA3	KLF4	MYC	PDK1	RNF43	TERT	XRCC1
AURKB	CDKN2B	ERCC1	GLI1	KRAS	MYCN	PCR	ROS1	TET2	
AXIN1	CEBPA	ERCC2	GNA11	MAAML1	MYD88	PHF6	RPTOR	TGFB2	
BAP1	CHEK1	ERCC3	GNAQ	MAP2K1	NBN	PIK3CA	RSPO2	TNFAIP3	
BCL2	CHEK2	ERG	GNAS	MAP2K2	NF1	PIK3CG	RSPO3	TOP1	
BCOR	CREBBP	ERRF1	GRIN2A	MAP2K4	NF2	PIK3R1	RUNX1	TOP2A	

表2 転座検出対象遺伝子

ALK	BCR	ETV4	MLL	RARA	BRAF	EGFR	ETV6	PDGFRB	ROS1
ETV5	ETV1	EW5R1	RAF1	TMPS52	PDGFRA	RET			

## 2. Guardant360 (ガーダント 血液検体)

対象遺伝子数は74。リキッドバイオプシーといわれる血液を検体とした検査です。主要組織を手術ないし検査で採取する必要がないため、組織検体のない患者さんでも利用可能です。血液中の微量な腫瘍由来のDNAを採取するため、ある程度進

行したがん患者さんが対象となります。血液検体はいつでも採取可能なためリアルタイムな把握できます。また結果が戻るまでの時間も約2週間と迅速です。

### Guardant360 の検査の詳細 (1回の検査で調べられる体細胞的遺伝子)

表1 点変異 (SNV) 及び挿入欠失 (InDel) (遺伝子74個)

AKT1	ALK	APC	AR	ARAF	ARID1A	ATM	BRAF	BRCA1	BRCA2
CCND1	CCND2	CCNE1	CDH1	CDK4	CDK6	CDK12	CDKN2A	CTNNB1	DDR2
EGFR	ERBB2/HER2	ESR1	IDH1	FBXW7	FGFR1	FGFR2	FGFR3	GATA3	GNA11
GNAQ	GNAS	HNF1A	HRAS	IDH1	IDH2	JAK2	JAK3	KIT	KRAS
MAP2K1(MEK1)	MAP2K2(MEK2)	MAPK1(ERK2)	MAPK3(ERK1)	MET	MLH1	MPL	MTOR	MYC	NR2C1
NFE2L2	NOTCH1	NPM1	NRAS	NTRK1	NTRK3	PDGFRA	PIK3CA	PTEN	PTPN11
RAF1	RB1	RET	RHEB	RHOA	RIT1	ROS1	SMAD4	SMO	STK11
TERT	TP53	TSC1	VHL			*MSI	*マイクロサテライト不安定性		

表2 増幅 (遺伝子18個)

AR	BRAF	CCND1	CCND2	CCNE1	CDK4	CDK6	EGFR	ERBB2
FGFR1	FGFR2	KIT	KRAS	MET	MYC	PDGFRA	PIK3CA	RAF1

表3 融合 (遺伝子6個)

ALK	FGFR2	FGFR3	RET	ROS1	NTRK1
-----	-------	-------	-----	------	-------