

遺伝性腫瘍と Multi-gene Panel 検査

およそ 5-10%のがんは生殖細胞系列の遺伝子変異が一因の遺伝性腫瘍と考えられています。¹

- これまでの研究で特定の遺伝子変異と 50 以上の遺伝性腫瘍の関連が報告されています。¹
- NCCN (National Comprehensive Cancer Network) ガイドラインでは、病歴や家族歴からひとつの遺伝子に絞れない場合、Multi-gene Panel 検査の有用性が高く、費用対効果も高くなる可能性があるとの見解が示されています。²
- Multi-gene Panel 検査は検査前後の遺伝性腫瘍の専門家のカウンセリングとともに提供されることが望ましいとされています。²

選べるラボコープの Multi-gene Panel 検査 (VistaSeq®)

次世代シーケンサー (NGS) による塩基配列解析だけでなく欠失/重複分析を含む包括的な遺伝学的検査

- VistaSeq®では NGS だけでなく、aCGH 法/MLPA 法を用いた遺伝子の欠失/重複分析を同時に実施しています。
- NCCN ガイドラインでは、HBOC や Li-Fraumeni 症候群などについて、塩基配列解析だけでなく欠失/重複の分析を含む包括的な遺伝学的検査を行うことを推奨しています。²

パネル検査	遺伝子
Hereditary Cancer Panel (27 遺伝子)	APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PRKAR1A, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53
Hereditary Cancer Panel w/o BRCA1/2 (25 遺伝子)	APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PRKAR1A, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53
Breast Cancer Panel (19 遺伝子)	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, FAM175A, MRE11A, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
High/Moderate Risk Breast Cancer Panel (9 遺伝子)	ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53
GYN Cancer Panel (11 遺伝子)	BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, TP53
Breast and GYN Cancer Panel (25 遺伝子)	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, FACC, MRE11A, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
High Risk Colorectal Cancer Panel (7 遺伝子)	APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2
Colorectal Cancer Panel (22 遺伝子)	APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
Endocrine Cancer Panel (13 遺伝子)	CDC73, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, VHL
Brain/CNS/PNS Cancer Panel (17 遺伝子)	ALK, APC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, PHOX2B, PMS2, PTCH1, RB1, SMARCB1, SUFU, TP53, VHL
Pancreatic Cancer Panel (14 遺伝子)	APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53, VHL
Renal Cell Cancer Panel (19 遺伝子)	EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1
Prostate Panel (10 遺伝子)	ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2

専門家集団による病的意義の判定

専任のバリエーション・サイエンティストチームが ACMG の指針に基づき遺伝子変異の病的意義を判定

- 病的意義の判定には、数十種類の企業データベースおよび公的データベースやピアレビュー論文、複数の機能予測アルゴリズム、社内データなどを用います。
- 病的意義の判定には、遺伝子やタンパク質の機能への影響、遺伝子やタンパク質へ病的影響があるというエビデンス、一般（非罹患）集団におけるバリエーション出現頻度、罹患者での遺伝子型-表現型の関連性評価などを指標とします。
- バリエーション・サイエンティストチームによる判定後、人類遺伝学の PhD チームによるレビュー、遺伝専門医および遺伝カウンセラーチームによるレビューを行い、ラボディレクターによる承認を得て報告書が作成されます。
- 検出したバリエーションの情報は、個人情報を含め全て削除した上で、公的データベースに登録する場合があります。

参考文献

1. Genetic Testing for Hereditary Cancer Syndromes. National Cancer Institute. Available at: <http://www.cancer.gov>. Accessed September, 2017.
2. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian Version 2.2016

ラボコープ・ジャパン

〒104-0045 東京都中央区築地 2-11-9 RBM 築地駅前ビル 2 階

TEL: 03-6226-0880 / FAX: 03-6226-0913