

遺伝子変異解析セット (がんゲノムプロファイリング検査用)  
体細胞遺伝子変異解析セット (抗悪性腫瘍薬適応判定用)

# OncoGuide™ NCCオンコパネル システム



遺伝子変異解析セット (がんゲノムプロファイリング検査用)  
体細胞遺伝子変異解析セット (抗悪性腫瘍薬適応判定用)

# OncoGuide<sup>TM</sup>

## NCCオンコパネル システム

### 【使用目的又は効果】

- ・本品は、固形がん患者を対象とした腫瘍組織の包括的なゲノムプロファイルを取得する。
- ・本品は、フチバチニブの胆道癌患者への適応判定の補助を目的として、FGFR2融合遺伝子を検出する。

### 【使用目的又は効果に関連する使用上の注意】

本品による包括的ゲノムプロファイリング検査の出力結果に基づく診断や治療方針決定においては、がんゲノム医療に精通した医師が、最新の医学知見に基づき、治療歴、他の関連する検査結果、臨床症状と合わせて、総合的に判断すること。

### 【製造販売承認条件】

がんゲノム医療に関連する十分な知識及び経験を有する医師が、関連学会の最新のガイドライン等に基づく検査の対象及び時期を遵守した上で、がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針に従い、がんゲノムプロファイリング検査に基づく診療体制が整った医療機関で本品を用いるよう、必要な措置を講ずること。

承認番号:23000BZX00398000

承認年月:2018年12月

販売開始年月:2019年1月

\* 2021年2月に医療機器製造販売承認事項一部変更承認を取得

\* 2023年2月に医療機器製造販売承認事項一部変更承認を取得

## CONTENTS

<b>OncoGuide™ NCCオンコパネル システムによる がんゲノムプロファイリング検査・コンパニオン診断</b> .....	<b>4</b>
OncoGuide™ NCCオンコパネル システムの特徴 .....	5
参考情報 .....	7
臨床研究成績 .....	8
<i>FGFR2</i> 融合遺伝子に関する同等性試験 .....	10
検査の流れ .....	11
検体提出詳細情報 .....	12
OncoGuide™ NET (ポータル機能) .....	13
解析結果レポート .....	13
引用文献 .....	22
関連資料・webサイト .....	23

# OncoGuide™

## NCCオンコパネル システムによる がんゲノムプロファイリング検査・ コンパニオン診断



国立研究開発法人 国立がん研究センターと共同開発



固形がんにおける124のがん関連遺伝子のゲノムプロファイルを取得



胆道がんにおけるフチバチニブのコンパニオン診断



TMBスコア、MSIステータス情報を提供



マッチドペア検査により体細胞変異と生殖細胞系列バリエーションの区別が可能



OncoGuide™ NCCオンコパネル システムの特徴



固形がんにおける124のがん関連遺伝子のゲノムプロファイルを取得

がん関連の124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, 再構成:Rearrangement) を検出し、その臨床情報と合わせて提供します。

変異・増幅対象遺伝子 (124遺伝子)								融合対象遺伝子 (13遺伝子)
<i>ABL1</i>	<i>BCL2L1/ BIM</i>	<i>DDR2</i>	<i>GNAQ</i>	<i>MAP2K2/ MEK2</i>	<b><i>NF2</i></b>	<i>PIK3R1</i>	<i>SETBP1</i>	<i>AKT2</i>
<i>ACTN4</i>	<i>BRAF</i>	<i>EGFR</i>	<i>GNAS</i>	<i>MAP2K4</i>	<i>NFE2L2/ Nrf2</i>	<i>PIK3R2</i>	<i>SETD2</i>	<i>ALK</i>
<i>AKT1</i>	<i>BRCA1</i>	<i>ENO1</i>	<i>HRAS</i>	<i>MAP3K1</i>	<i>NOTCH1</i>	<b><i>PMS2</i></b>	<i>SMAD4</i>	<i>BRAF</i>
<i>AKT2</i>	<i>BRCA2</i>	<i>EP300</i>	<i>IDH1</i>	<i>MAP3K4</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>POLD1</i>	<i>SMARCA4/ BRG1</i>	<i>ERBB4</i>
<i>AKT3</i>	<i>CCND1</i>	<i>ERBB2/ HER2</i>	<i>IDH2</i>	<i>MDM2</i>	<i>NOTCH3</i>	<i>POLE</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>FGFR2</i>
<i>ALK</i>	<b><i>CCNE1</i></b>	<i>ERBB3</i>	<i>IGF1R</i>	<i>MDM4</i>	<i>NRAS</i>	<i>PRKCI</i>	<i>SMO</i>	<i>FGFR3</i>
<i>APC</i>	<i>CD274/ PD-L1</i>	<i>ERBB4</i>	<i>IGF2</i>	<b><i>MEN1</i></b>	<i>NRG1</i>	<i>PTCH1</i>	<i>STAT3</i>	<i>NRG1</i>
<i>ARAF</i>	<i>CDK4</i>	<i>ESR1/ER</i>	<i>IL7R</i>	<i>MET</i>	<i>NT5C2</i>	<i>PTEN</i>	<i>STK11/ LKB1</i>	<i>NTRK1</i>
<i>ARID1A</i>	<b><i>CDK6</i></b>	<i>EZH2</i>	<i>JAK1</i>	<i>MLH1</i>	<i>NTRK1</i>	<i>RAC1</i>	<i>TP53</i>	<i>NTRK2</i>
<i>ARID2</i>	<b><i>CDK12</i></b>	<i>FBXW7</i>	<i>JAK2</i>	<i>MSH2</i>	<i>NTRK2</i>	<i>RAC2</i>	<i>TSC1</i>	<b><i>NTRK3</i></b>
<i>ATM</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>FGFR1</i>	<i>JAK3</i>	<b><i>MSH6</i></b>	<i>NTRK3</i>	<i>RAD51C</i>	<b><i>TSC2</i></b>	<i>PDGFRA</i>
<i>AXIN1</i>	<i>CHEK2</i>	<i>FGFR2</i>	<i>KDM6A/ UTX</i>	<b><i>MTAP</i></b>	<i>PALB2</i>	<i>RAF1/ CRAF</i>	<i>VHL</i>	<i>RET</i>
<i>AXL</i>	<i>CREBBP</i>	<i>FGFR3</i>	<i>KEAP1</i>	<i>MTOR</i>	<i>PBRM1</i>	<i>RB1</i>		<i>ROS1</i>
<b><i>B2M</i></b>	<i>CRKL</i>	<i>FGFR4</i>	<i>KIT</i>	<i>MYC</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>RET</i>		
<i>BAP1</i>	<i>CTNNB1</i>	<i>FLT3</i>	<i>KRAS</i>	<i>MYCN</i>	<i>PDGFRB</i>	<i>RHOA</i>		
<i>BARD1</i>	<i>CUL3</i>	<i>GNA11</i>	<i>MAP2K1/ MEK1</i>	<i>NF1</i>	<i>PIK3CA</i>	<i>ROS1</i>		

太字：2021年2月医療機器製造販売承認事項一部変更承認により追加された遺伝子



胆道がんにおけるフチバチニブのコンパニオン診断

フチバチニブの胆道がん患者への適応判定の補助を目的として、FGFR2融合遺伝子を検出します。

遺伝子異常	がん種	対応する医薬品
FGFR2融合遺伝子	胆道がん	フチバチニブ

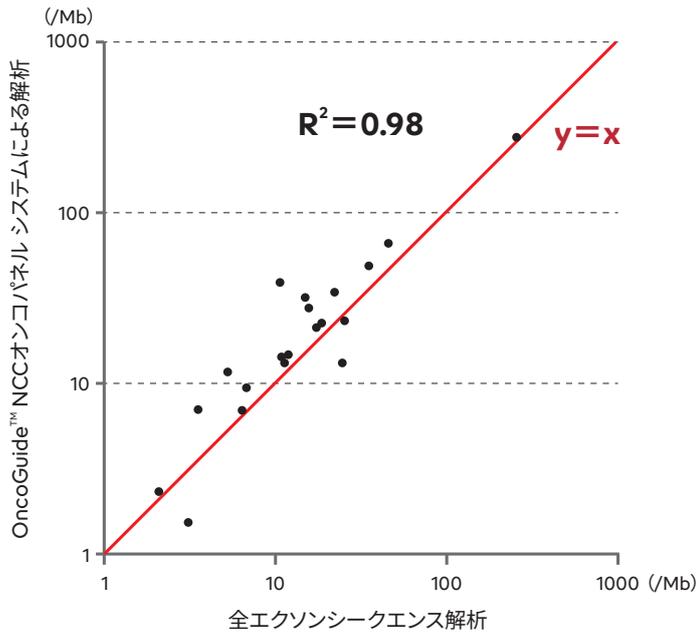


## 精度の高い合計変異出現率 (体細胞変異数) 算出によるTMBスコア提供

OncoGuide™ NCCオンコパネル システムは、同一患者の非腫瘍細胞 (全血) のDNAを同時に解析するマッチドペア検査により、高精度に合計変異出現率 (体細胞変異数) を提供することが可能です\*1。

\*1 本品による体細胞変異数判定の手法は臨床的には確立されていません。

### OncoGuide™ NCCオンコパネル システムで得られる体細胞変異数と全エクソンシーケンス解析で得られるTMB値の相関



全エクソンシーケンス解析によるTMBが得られている20例について、OncoGuide™ NCCオンコパネル システムによる解析結果から体細胞変異数を算出し、 $R^2$ 値0.95以上の相関があることを確認しました。

合計変異出現率 (体細胞変異数) とは

TMB (腫瘍変異負荷) は、歴史的に全エクソンシーケンスにて決定されており、合計変異出現数 (SNV, InDelの合計) をターゲット領域の塩基の長さで除した値として、100万塩基あたり (/Mb) で表されます。

全エクソンシーケンスで算出したTMB値を推測するためには500kb以上のゲノム領域を解析対象とすることが重要であるといわれています<sup>1)</sup>。OncoGuide™ NCCオンコパネル システムは、1.4Mb以上のゲノム領域を解析対象としており、全エクソンシーケンスから得られたTMB値と高い相関性が得られることが分かっています (左図)。

近年は、TMB 10/Mb以上の症例が「高TMB症例」と報告されており<sup>2,3,4)</sup>、「高TMB症例」に対する免疫チェックポイント阻害剤等の治療効果予測が期待されています。



## 精度の高いマイクロサテライト不安定性 (MSI) の検出

同一症例の腫瘍組織及び非腫瘍細胞に由来するDNAを対象に、次世代シーケンサーで測定して得られたDNA配列データをリファレンス配列にマッピングした後、腫瘍組織由来DNAと非腫瘍細胞由来DNAの間で見られるホモポリマーまたはマイクロサテライトの観測個数 (リード数) を集計し、それら分布の有意差検定よりMSIスコアの算出を行います。大腸がんを含む多癌腫の臨床検体100例の評価において比較対象法との一致率は98%でした。

評価検体数：100例		既承認品による判定結果 (PCR法)	
		陽性 (MSI-H)	陰性 (MSI-L及びMSS)
本品	MSI-HIGH (MSIスコア $\geq$ 30)	19	0
	MSS (MSIスコア $<$ 30)	2	79

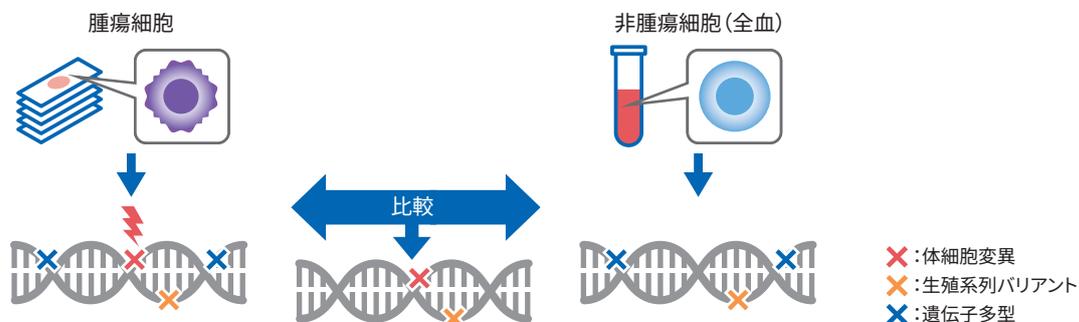
検体：大腸がんを含む多癌腫臨床検体 (n=100)

対象法：既承認品 (PCR法)



マッチドペア検査により体細胞変異と生殖細胞系列バリエントの区別が可能

OncoGuide™ NCCオンコパネル システムは、腫瘍組織に加えて、同一患者の非腫瘍細胞（全血）のDNAを同時に解析するマッチドペア検査を実施します。マッチドペア検査により、腫瘍細胞と非腫瘍細胞の結果を比較することで、腫瘍細胞でのみ検出される体細胞変異と、非腫瘍細胞および腫瘍細胞で検出される生殖細胞系列バリエントを区別することが可能です。



参考情報

生殖細胞系列バリエントの検出

非腫瘍細胞（全血）由来ゲノムDNAの解析結果から、診療の参考情報として、124個の遺伝子について生殖細胞系列バリエント（二次的所見）の情報が得られます\*2。

また、『がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示 推奨度リスト (Ver4.2\_20231003)』<sup>5)</sup>において開示推奨度AAAおよびAAの遺伝子として掲載されている27個の遺伝子についてはサマリーレポートにて生殖細胞系列バリエント（二次的所見）の情報を掲載します。

OncoGuide™ NCCオンコパネル システムにてサマリーレポートへの掲載対象である生殖細胞系列遺伝子

遺伝子	Major Phenotype	開示推奨度
APC	FAP	AAA
ATM	Cancer Predisposition Synd	AA
BAP1	BAP1 Tumor Predisposition Synd	AA
BARD1	Cancer Predisposition Synd	AA
BRCA1	HBOC	AAA
BRCA2	HBOC	AAA
MEN1	MEN1	AAA
MET	Hereditary Papillary Renal Cancer (HPRC)	AA
MLH1	Lynch	AAA
MSH2	Lynch	AAA
MSH6	Lynch	AAA
NF1	NF1	AA
NF2	NF2	AA
PALB2	Cancer Predisposition Synd	AAA
PMS2	Lynch	AAA
POLD1	Polymerase Proofreading-Associated Polyposis (PPAP)	AA
POLE	Polymerase Proofreading-Associated Polyposis (PPAP)	AA
PTEN	PTEN Hamartoma	AAA
RAD51C	Cancer Predisposition Synd	AA
RB1	Retinoblastoma	AAA
RET	MEN2	AAA
SMAD4	Juvenile Polyposis	AAA
STK11	Peutz-Jeghers	AAA
TP53	Li-Fraumeni	AAA
TSC1	Tuberous Sclerosis CompleX	AA
TSC2	Tuberous Sclerosis CompleX	AA
VHL	VHL	AAA

\*2 生殖細胞系列の遺伝子変異を報告するためには、遺伝カウンセリング体制の整備等が必要です。詳細は「ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン その1: がんゲノム検査を中心に【改訂第3版】」<sup>6)</sup>等をご確認ください。また、本品を使用するにあたり、生殖細胞系列遺伝子変異の偶発的所見・二次的所見が見出される可能性等について、事前に患者あるいは代諾者に説明し、適切に文書で同意を取得してください。

## 臨床研究成績 (本臨床研究は製造販売承認取得前に行われたものです)

### TOP-GEARプロジェクト<sup>※3</sup> 第2期 [2016年5月～2017年5月]<sup>7)</sup>

※3 TOP-GEARプロジェクト  
個々の患者の治療方針決定に関連する遺伝子異常を調べ、その結果を診療に反映させることを目的とした網羅的な遺伝子検査プロジェクト。

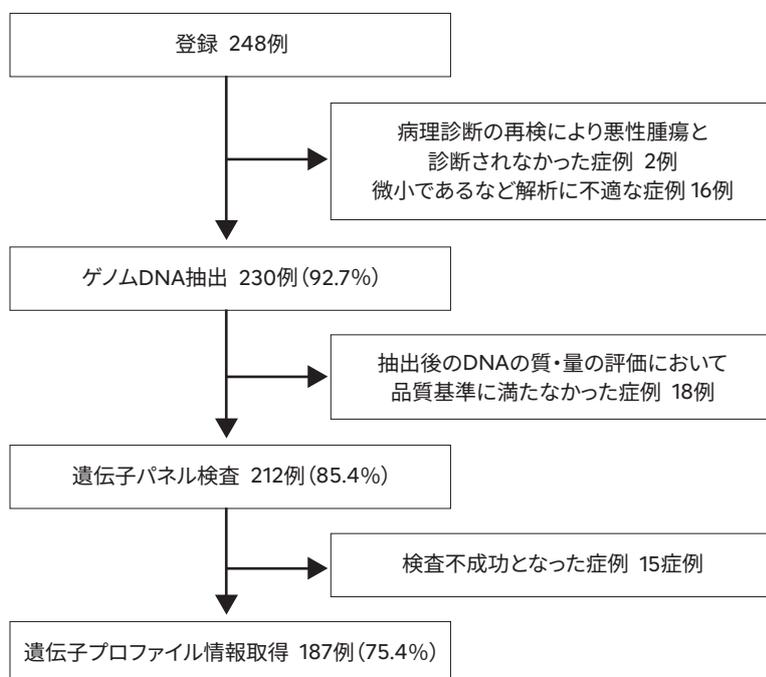
#### 【目的】

日本におけるゲノム医療の日常診療への導入に向けたがん関連多遺伝子パネル検査の有用性検証  
(国立がん研究センター中央病院内に設置されたSysmex Cancer Innovation Laboratory (CLIA準拠の遺伝子検査室)にて実施)

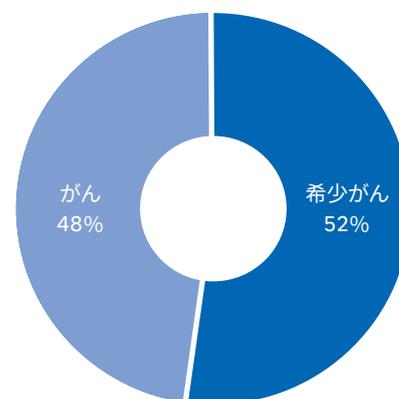
#### 【対象患者】

主治医ががん関連多遺伝子パネル検査により得られた遺伝子プロファイリングが診療方針決定の補助になり得ると判断した  
進行・再発固形がん患者

#### 【登録患者および解析状況】



#### 【がん種内訳】



#### 【結果】

遺伝子プロファイル情報が得られた187例のうち、109例 (58%) にアクションナブル遺伝子異常<sup>※4</sup>が検出されました。  
さらに、体細胞変異数高値 (10/Mb以上) の2例を含めると、アクションナブル遺伝子異常を有する症例は111例 (59%) でした。

エビデンスレベル	1A	1B	2A	2B	3A	3B	4	変異なし	合計
患者数 (例)	14 (7%)	9 (5%)	9 (5%)	33 (18%)	44 (24%)	25 (13%)	22 (12%)	31 (17%)	187 (100%)
体細胞変異数高値の患者数 (例)	4	4	0	2	5	2	0	0	17

1つ以上のアクションナブルな遺伝子異常および/または体細胞変異数高値の患者：111例 (59%)

1つ以上の遺伝子異常陽性の症例：156例 (83%)

※4 アクションナブル遺伝子異常

本品によるアクションナブル遺伝子異常例は、日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同 次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドライン 第1.0版 (2017年10月11日) における治療効果エビデンスレベル1A-3Aの遺伝子異常、ならびに医療機関内でのエキスパートレビューに基づき診断されました<sup>8)</sup>。

● 遺伝子異常に合致した薬剤投与状況

遺伝子プロファイル情報が得られた187例の投薬状況を調査した結果、25例 (13%) について本検査で同定されたアクションナブル遺伝子異常に合致した薬剤が投与されていました。

アクションナブル遺伝子異常に合致した治療薬選択の状況

No.	がん種	遺伝子異常	対応する薬剤	薬剤種別
1	卵巣がん	KRAS遺伝子変異	pan-RAF阻害剤	治験薬
2	大腸直腸がん	KRAS遺伝子変異	pan-RAF阻害剤	治験薬
3	大腸直腸がん	BRAF遺伝子変異	pan-RAF阻害剤	治験薬
4	膵がん	KRAS遺伝子変異	pan-RAF阻害剤	治験薬
5	膵がん	KRAS遺伝子変異	ERK阻害剤	治験薬
6	食道がん	FGFR2遺伝子増幅	FGFR2阻害剤	治験薬
7	血管肉腫	MDM2遺伝子増幅	HDM2阻害剤	治験薬
8	脂肪肉腫	MDM2遺伝子増幅	HDM2阻害剤	治験薬
9	非小細胞肺癌	体細胞変異数高値	免疫チェックポイント阻害剤	治験薬
10	非小細胞肺癌	体細胞変異数高値	免疫チェックポイント阻害剤	治験薬
11	非小細胞肺癌	RET遺伝子融合	Alectinib	治験薬
12	乳がん	HER2遺伝子増幅	HER2 ADC	治験薬
13	肝外胆管がん	HER2遺伝子増幅	HER2 ADC	治験薬
14	原発不明がん	PIK3CA 遺伝子変異	TORC1/2阻害剤	治験薬
15	アポクリン腺がん	FGFR2遺伝子融合	FGFR阻害剤	治験薬
16	炎症性偽腫瘍	ALK遺伝子融合	Alectinib	適応外使用
17	肥満細胞腫	KIT遺伝子変異	Imatinib	適応外使用
18	非小細胞肺癌	RET遺伝子融合	Lenvatinib	適応外使用
19	組織球肉腫	MAP2K1 遺伝子変異	Trametinib	適応外使用
20	原発不明がん <sup>※5</sup>	ALK遺伝子融合	Alectinib	承認薬
21	非小細胞肺癌	EGFR 遺伝子変異 (exon 20 挿入変異)	Afatinib	承認薬
22	非小細胞肺癌	EGFR 遺伝子変異 (rare variant)	Afatinib	承認薬
23	非小細胞肺癌	EGFR 遺伝子変異 (rare variant)	Gefitinib	承認薬
24	非小細胞肺癌	ROS1 遺伝子融合	Crizotinib	承認薬
25	悪性黒色腫	体細胞変異数高値	Nivolumab <sup>※6</sup>	承認薬 <sup>※6</sup>

※5 原発巣は肺と診断されました。

※6 本来、遺伝子異常の確認を必要としない承認薬ですが、治療効果の見込みから、当薬剤の投与が選択されました。

● 生殖細胞系列バリエーションの検出

遺伝子プロファイル情報が得られた187例のうち、6例 (3%) で生殖細胞系列バリエーションが検出されました。

二次的所見としての生殖細胞系列バリエーション

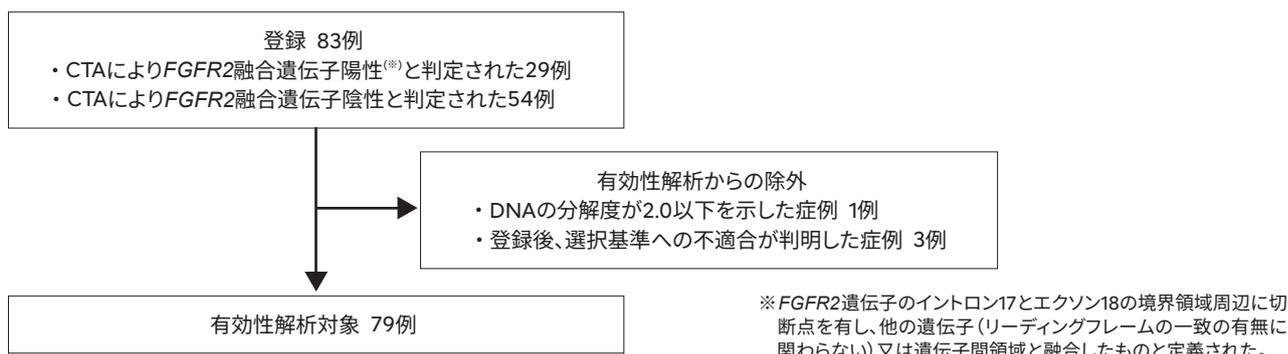
がん種	年齢	性別	遺伝子	生殖細胞系列バリエーション (アミノ酸変化など)
心臓血管肉腫	38	M	MSH2	p.Q374X
卵巣がん	48	F	BRCA1	p.L63X
卵巣がん	64	F	BRCA1	p.Q1447fs*16
乳がん	36	F	BRCA2	p.I1859fs
乳がん	61	F	BRCA2	splicing
胸腺がん	46	F	TP53	p.P278fs

## FGFR2融合遺伝子に関する同等性試験

### 【目的】

フチバチニブの国際共同第 I / II 相試験 (TAS-120-101試験) において肝内胆管がん患者組織より抽出された保存DNAを用いて、OncoGuide™ NCCオンコパネル システムとTAS-120-101試験で用いられた臨床試験測定法 (CTA) とのFGFR2融合遺伝子有無の判定結果の比較を行うことで、OncoGuide™ NCCオンコパネル システムがフチバチニブの投与前の検査としての性能を有することを確認する。

### 【対象症例】



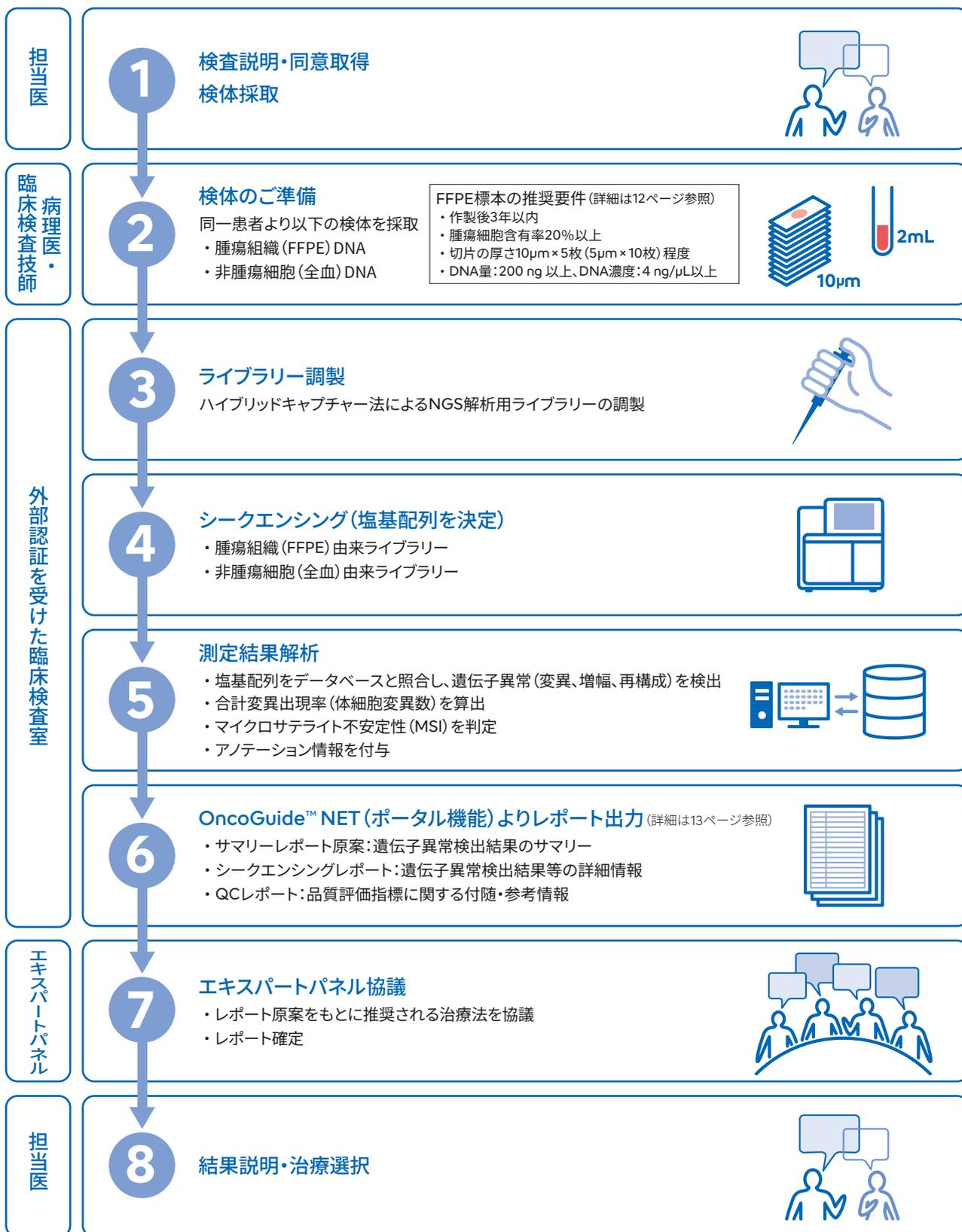
### 【結果】

有効性解析対象79例におけるOncoGuide™ NCCオンコパネル システムとCTAの同等性を評価した結果、陽性一致率は89.7% (26/29)、陰性一致率は100.0% (50/50) であった。

		TAS-120-101試験における臨床試験測定法 (CTA)		計
		陽性	陰性	
本品	陽性	26	0	26
	陰性	3	50	53
計		29	50	79

## 検査の流れ

OncoGuide™ NCCオンコパネル システムによるがんゲノムプロファイリング検査は以下の流れで行います。腫瘍組織 (FFPE) 検体および非腫瘍細胞 (全血) 検体を用いて、ライブラリー調製から測定結果解析までを外部認証を受けた臨床検査室にて行い、エキスパートパネル協議に必要なレポート原案をOncoGuide™ NET (ポータル機能) よりご提供いたします。



## 検体提出詳細情報

### 検体のご準備について

同一患者より2種類の検体をご用意ください。

- ①腫瘍組織 (FFPE)
- ②非腫瘍細胞 (全血)

### 検体の取り扱いにおける留意点

正確な検査結果を得るために、以下の点にご注意ください。

#### 腫瘍組織 (FFPE)

##### ● ご用意いただくFFPE標本について

厚さ10 $\mu$ mの切片 (未染薄切標本) を5枚程度をご用意ください。  
(5 $\mu$ mの切片の場合は10枚程度)

検査不成立やDNA収量不足を避けるため、以下にご注意ください。

- ・スライド中の腫瘍細胞が20%以上であることをご確認ください。  
\* 腫瘍細胞が20%未満の場合はマクロダイセクションをお考えください。
- ・1スライドあたり16mm<sup>2</sup>程度の組織を提出してください。  
\* 4mm<sup>2</sup>以上の組織であれば本品の推奨インプット量である200ng以上の総DNA量が得られることを確認しておりますが、16mm<sup>2</sup>程度の組織を推奨しています。

##### ● FFPE標本の取扱い

FFPE標本はホルマリン固定処理により組織中の核酸 (DNA) の断片化を伴うため、医療機関の定める方法、または各種のガイドラインに記載の条件に基づいて、適切に取り扱ってください。

酸脱灰した検体はDNAが分解しているため検査不能となる可能性がありますのでご注意ください。

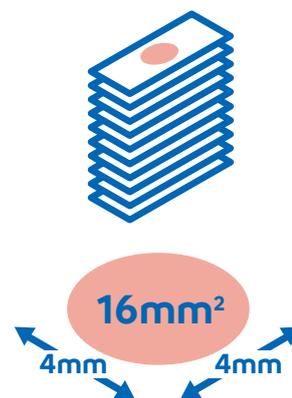
例：ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程 (日本病理学会作成) 推奨条件

- ・固定には10%中性緩衝ホルマリン十分量を使用してください。
- ・短時間 (48時間以内) に固定を完了させてください。
- ・作製後3年以内の標本を使用してください。

##### ● コンタミネーションの防止

切片作製時に別の患者由来FFPE切片とのコンタミネーションを避けるため、以下の操作を行ってください。

- ・検体ごとに毎回新たなマイクロームブレードを使用してください。
- ・ウォーターバスは検体ごとに毎回洗浄してください。
- ・手袋は頻りに交換してください。



#### 非腫瘍細胞 (全血)

##### ● ご用意いただく血液について

血液2mL以上をご用意ください。抗凝固剤 (EDTA-2K) 入りの採血管を用いることを推奨します。非腫瘍細胞 (全血) 検体として有核細胞由来のDNAを検査に使用します。

##### ● 採血後の取扱い

直ちに十分な転倒混和を行い、各種の検体取扱いガイドラインに記載の条件に基づいて、適切に取り扱ってください。

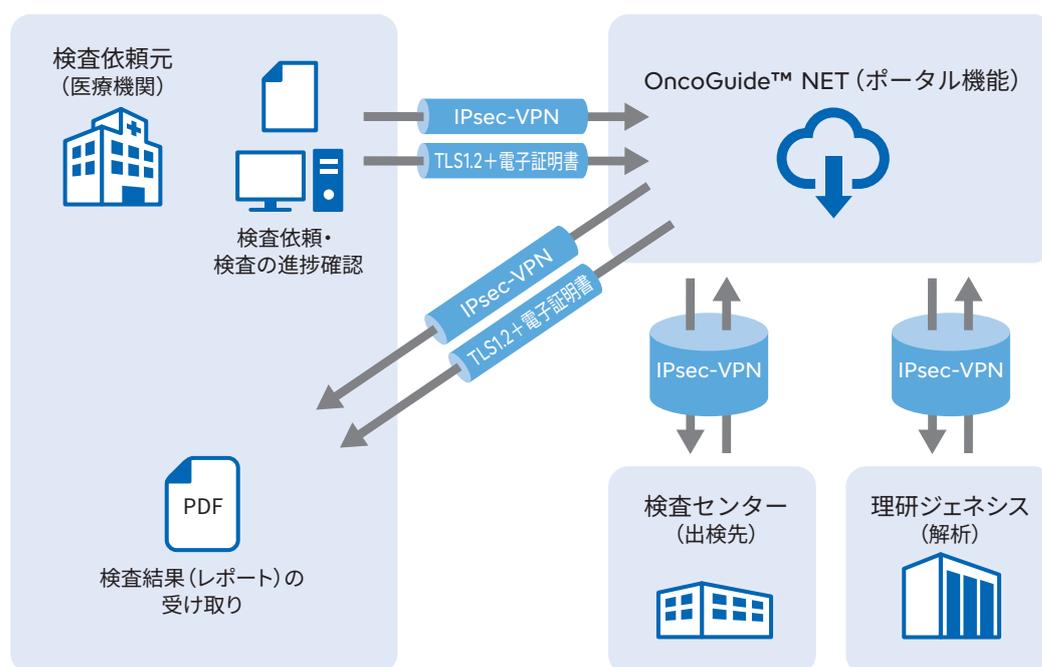
例：検体品質管理マニュアル (パート2) (平成29年10月日本臨床検査標準協議会発行) 推奨条件  
採血後24時間以内にDNA抽出を行ってください。すぐにDNA抽出ができない場合には、冷蔵 (4~10°C) で3日間まで保管することが可能です。なお、社内にて試験した結果、採血後冷蔵で保管された全血検体は21日間まで検査に使用できることが確認できています。



## OncoGuide™ NET (ポータル機能)

OncoGuide™ NET (ポータル機能) は、「OncoGuide™ NCCオンコパネル システム」(一般的名称: 遺伝子変異解析セット (がんゲノムプロファイリング検査用)) アッセイサービスにおける、出検 (検査委託) 先での検査進捗の確認機能、検査完了/中止/一時停止時のメール通知機能、および出検先からの検査報告書の電子ファイル受け取り機能を提供します。

本製品は、離れた拠点間での検査依頼データおよびファイルの授受をおこなうクラウドサービスであり、クライアントコンピュータ上のインターネットブラウザを介してデータおよびファイルの受け渡しができます。ネットワーク要件として別途敷設するIPsec-VPNによる閉域網及びTLS1.2+電子証明書を利用することで動作します。



## 解析結果レポート

No.	出力ファイル	内容
1	サマリーレポート原案	遺伝子異常検出結果のサマリー。エキスパートパネルでの議論に利用されるレポート原案であり、解析により得られた結果のサマリーが掲載されています。
2	シーケンシングレポート	遺伝子異常検出結果等の詳細情報。各施設の検査部門またはアッセイ受託機関における品質管理、エキスパートパネルでの議論に利用されます。
3	QCレポート	品質評価指標に関する付随・参考情報。シーケンシングレポート同様、各施設の検査部門またはアッセイ受託機関における品質管理、エキスパートパネルでの議論に利用されます。

サマリーレポート原案 (例)

ver.3.02-00



## OncoGuide™ NCCオンコパネル システム

### サマリーレポート原案

検査会社受付ID: \_\_\_\_\_ Expert Panel予定日: \_\_\_\_\_

■ サンプル情報

サンプル	検体識別番号   (T08, N08)
がん種	Biliary Tract (BILIARY_TRACT)_亜種

■ コンパニオン診断項目

コンパニオン診断項目である下記の遺伝子変異が検出されました。

遺伝子名	変異種類	対応する医薬品
FGFR2	fusion	フチバチニブ

※コンパニオン診断項目は、コンパニオン診断対象である遺伝子変異が適用がん種で検出された場合に、医薬品の適応判定の補助としてご使用いただけます。ご使用の際は、薬品の最新の添付文書及び、医薬品の最新の添付文書をご確認ください。

■ 遺伝子変異情報

遺伝子名	変異頻度 [%]	変異種類	CDS変化	75%以上変化	公共データベース情報 (COSMIC(登録数))
EGFR	26.1(618/2,364)	nonsynonymous SNV	exon15:c.1787C>T	P596L	21889(9)
BRCA1	56.4(413/732)	stopgain SNV	exon12:c.4327C>T	R1443*	979730(4)
PMS2	49.3(237/481)	nonsynonymous SNV	exon9:c.917T>A	V306E	-

■ 遺伝子コピー数異常情報

遺伝子名	変異種類	遺伝子コピー数
ERBB2	amplification	6.42

■ 遺伝子再構成情報

遺伝子名	変異種類	物理位置 (染色体:座標番号)
ETV6 NTRK3	fusion	12:12,034,344-15:88,572,323
CTNNB1	long deletion	3:41,266,002-3:41,266,096

■ マイクロサテライト不安定性 (MSI)

ステータス: MSI-HIGH

■ 体細胞変異数

領域区分	SNV		Indel		合計		
	変異出現数*	変異出現率*	変異出現数*	変異出現率*	変異出現数*	変異出現率*	
コーディング領域	nonsyn	7	19.7 /Mb	5	16.8 /Mb	16	44.9 /Mb
	syn	3	8.4 /Mb				
非コーディング領域		21	22.5 /Mb	34	36.4 /Mb	55	58.9 /Mb
領域全体		31	24.0 /Mb	40	3.1 /Mb	71	55.0 /Mb

\* 変異出現率 = 1Mbあたりの変異数

■ 解析レポート:

- EGFR:P596L: COSMICデータベースに登録の登録があり、活性化変異である可能性がある。
- BRCA1:R1443\*: 短縮型変異のため機能欠失変異と考えられる。
- PMS2:V306E: 機能欠失変異である可能性がある。
- ERBB2:amplification: 増幅あり。
- ETV6|NTRK3: 遺伝子の再構成が認められる。
- CTNNB1: 短縮型変異のため活性化変異と考えられる。

報告書原案作成日: 2023/7/1 確認サイン: \_\_\_\_\_

ver.3.02-00

■ 使用データベースバージョン

EPDB	20230511_v6.4
refGene	20220312_exc
ensGene	20221217_exc
1000人ゲノム	Phase_3(20130502)
ESP6500	V2-SSA137
ExAC	r0.5.1(20160316)
HGVD	v2.10(20170202)
COSMIC	v97(20221129)
ClinVar	20230107
Known	20230511
Except	v2.02(20220120)
Exceptgermline	v2.02(20230508)
Exceptcna	v2.01(20210204)
Exceptsv	v2.00(20191220)

\* ExACに関しては、東アジアのサブコレクションにおけるデータベースを参照しています。

■ 注意事項

下記のとおり、本品の特性を十分に理解した上で使用してください。

- 塩基変異および挿入・欠失の検出について、124遺伝子のエキソン領域およびスプライシング領域を対象としています。それ以外の領域は、既知変異データベースに登録されている一部の変異を除き、検出およびレポートされません。
- 本品の測定原理であるショートリードシーケンシングと解析アルゴリズムの特性から、比較的大きな挿入欠失変異※については検出が難しい可能性があります。なお、EPOB及び既知変異データベースに登録されている変異の検出や、遺伝子再構成として検出されるLong Deletionは、上記の特性に影響されない検出方法を用いております。※挿入欠失変異としての理論上の検出可能限界は、挿入変異は47塩基まで、欠失変異は70塩基までですが、実際は標本の品質や遺伝子座によっても変わります。
- 本品はDNAシーケンシングの解析に基づき遺伝子再構成を判定するため、FISH法や免疫染色と比較して偽陽性の結果を生じる可能性があります。
- ETV6以外の遺伝子のコピー数異常の検出については、他のリポートされた検査法との同等性は評価されておりません。
- 本品で得られた結果は特定の医薬品に対する適応判定を目的とするものではありません。
- 本品により出力された体細胞変異数値の変異出現率 (SNV、Indel) での変異出現率、およびそれらを合わせた合計変異出現率は、算出に用いる領域における検出された遺伝子変異 (SNV、Indel) での変異出現率 (1/Mb) であり、臨床的には遺伝子座ごとの変異出現率 (1/Mb) での体細胞変異数値の

見出し	項目名	内容
-	検査会社受付ID	検査会社の受付IDを指します。
サンプル情報	サンプル	検体識別番号や腫瘍組織に由来する測定データ、非腫瘍細胞成分に由来する測定データのサンプルIDを指します。
	がん種	がん種情報を指します。
コンパニオン診断項目	検出結果	コンパニオン診断項目である遺伝子変異の検出結果を記載します。
	遺伝子名	遺伝子変異が検出された遺伝子名を指します。 ※コンパニオン診断項目である遺伝子変異が適応癌種にて検出された場合のみ表示されます。
	変異種類	遺伝子変異の種類を指します。 ※コンパニオン診断項目である遺伝子変異が適応癌種にて検出された場合のみ表示されます。
	対応する医薬品	対応する医薬品名を指します。 ※コンパニオン診断項目である遺伝子変異が適応癌種にて検出された場合のみ表示されます。
遺伝子コピー数異常情報	遺伝子コピー数比	腫瘍組織と非腫瘍細胞成分それぞれに由来する測定データのリード配列数(補正処理の後)の比、および非腫瘍細胞成分でのDepthを意味します。
遺伝子再構成情報	切断領域	「融合元切断点位置 融合先切断点位置」を意味します。
マイクロサテライト不安定(MSI)	ステータス	複数のホモポリマーおよびマイクロサテライト領域を対象に、腫瘍組織と非腫瘍細胞由来検体(血液)の比率から求めたステータス(MSI-HIGH/MSS)を記載しています。
体細胞変異数	体細胞変異出現数	コーディング・非コーディング領域・領域全体における変異の数を指します。nonsynはエキソン領域の非同義置換である変異の数、synはコーディング領域の同義置換である変異の数を意味します。
	体細胞変異出現率	コーディング・非コーディング領域・領域全体における変異の1Mb当たりの数を指します。nonsynは非同義置換である変異の1Mb当たりの数、非コーディングにおけるsynは同義置換である変異の1Mb当たりの数を意味します。
解析レポート	解析レポート	遺伝子異常に関してEPDB(Expert Panel Data Base)との照合により得られたコメントが掲載されています。
使用データベースバージョン	データベース名	データベースのバージョン情報を指します。

●参考情報: サマリーレポート原案(生殖細胞系列バリエーション情報)

サマリーレポートに報告されている遺伝子変異情報のうち、生殖細胞系列バリエーションのみを別ページに掲載します。

なお、本検査は固形がん患者を対象とした腫瘍組織の包括的なゲノムプロファイリング検査であり、遺伝性の疾患の診断を目的とするものではありません。本検査で検出された生殖細胞系列バリエーション情報に関する患者への結果開示の判断は、施設のエキスパートパネルと、施設の明文化された規定に基づき行ってください。



見出し	項目名	内容
生殖細胞系列バリエーション情報	開示推奨度	がん遺伝子パネル検査二次の所見患者開示推奨度別リスト(Ver4.2_20231003)に従い記載しています。
	腫瘍アレール頻度(%)	%表記の変異アレール頻度(腫瘍側) (変異Depth / 総Depth)
	非腫瘍アレール頻度(%)	%表記の変異アレール頻度(非腫瘍側) (変異Depth / 総Depth)
	公共データベース情報	ClinVar Var ID
ClinVar Significance		がん疾患に絞ったClinVar Significanceを表示します。登録がない場合はハイフンで表記されます。
SNPデータベース(%)		各種SNSデータベース(1000人ゲノム, ExAC, ESP6500, HGVD)におけるアレール頻度(%)を指します。登録がない場合はハイフンで表記されます。

シーケンシングレポート 1/2 (例)

ver.3.02-00



## OncoGuide™ NCCオンコパネル システム

### シーケンシングレポート

検査会社受付ID: \_\_\_\_\_

**■ サンプル情報**

サンプル	検体識別番号 (T08, N08)
がん種	Biliary Tract (BILIARY_TRACT_胆道)

**■ コンパニオン診断項目**  
 コンパニオン診断項目である下記の遺伝子変異が検出されました。(詳細は下記体細胞変異一覧をご確認ください)

遺伝子名	変異種類	付加する医薬品
FGFR2	fusion	フマリキニブ

本コンパニオン診断項目は、コンパニオン診断対象である遺伝子変異が適用がん種で検出された場合に、医薬品の適応判定の補助としてご利用いただけます。ご利用の際は、本品の最新の添付文書及び、医薬品の最新の添付文書をご確認ください。

**■ 体細胞変異一覧**  
**■ 一塩基変異 / 挿入・欠失情報**

No	遺伝子名	種別アレル頻度 [%]	変異種類	CDS変化	アミノ酸変化	公共データベース情報 COSMIC (変異数)
1	● EGFR	26.1 (618/2,364)	nonsynonymous SNV	exon15:c.1787C>T	P596L	21689(9)

**■ 遺伝子コピー数異常情報**

No	遺伝子名	変異種類	遺伝子数 - 数比
2	● ERBB2	amplification	6.42

**■ 遺伝子再構成情報**

No	遺伝子名	変異種類	融合様式	切断領域	exon融合予測(リーディングフレーム予測)
3	● FGFR2EM14	fusion	5'-3'5'-3'	intron17 intron7	exon17-exon8(Out-of-frame)
4	● ETV6NTRK3	rearrangement	5'-3'5'-3'	intron5 intron14	(Unknown)
5	● CTNHB1	long deletion	-	intron2 exon3	(-)

※Noの右側に●表記がある変異は、サマリレポートに掲載されている変異となります。

**■ マイクロサテライト不安定性 (MSI)**

ステータス(スコア)	MSI-HIGH(54.41)
------------	-----------------

**■ 体細胞変異数**

領域区分	SNV		InDel		合計		
	変異出現数	変異出現率*	変異出現数	変異出現率**	変異出現数	変異出現率*	
コーディング領域	nonsyn	7	19.7 /Mb	6	16.9 /Mb	16	44.9 /Mb
	syn	3	8.4 /Mb	-	-	-	-
非コーディング領域		21	22.5 /Mb	34	36.4 /Mb	55	58.9 /Mb
領域全体		31	24.0 /Mb	40	31.0 /Mb	71	55.0 /Mb

※変異出現率=1Mbあたりの変異数

ver.3.02-00

**■ 主細胞系列バリエーション**

No	遺伝子名	種別	種別アレル頻度 [%]	非変異アレル頻度 [%]	変異種類	CDS変化	アミノ酸変化	公共データベース情報 ClinVar Ver.03	Pathogenic	SNP データベース
5	● BRCA1	AAA	56.4 (413/732)	45.7 (184/415)	stopgain SNV	exon12:c.4327C>T	R1443*	17475	Pathogenic	1000g[+] ExAC[0.00] ESP[+] HGVD[+]
7	● RPL37C	AAA	61.3 (532/1,038)	49.3 (237/481)	nonsynonymous SNV	intron9:c.917T>A	V306E	237933	Likely_pathogenic	1000g[+] ExAC[0] ESP[+] HGVD[+]
8	● CDK12	-	50.7 (777/1,533)	52.6 (340/648)	nonsynonymous SNV	intron14:c.5535C>T	P1260L	-	-	1000g[0.14] ExAC[0.00] ESP[0.18] HGVD[+]

※Noの右側に●表記があるバリエーションは、サマリレポートに掲載されているバリエーションとなります。  
 ※表示される変異は、がん遺伝子パネル検査二次的所見 発見変異 検出原理リスト (Ver.4.2\_20231003) にとつて、二次的所見が明らかになった際の表示種類となります。

変異の種類	説明
AAA	- 遺伝子変異がコアに存在する影響を伴った変異が検出されたことを示す。
AA	- ACMG72遺伝子 (ACMG SFV3) で遺伝性腫瘍関連遺伝子
A	- NCCが遺伝子変異を伴った変異が検出されたことを示す。 - NCCND1(17q21.31)の、変異が検出された変異が検出されていないもの。 - 主要な遺伝子変異 (ACMG SFV3) で遺伝性腫瘍以外の原因による変異。
B	- 一塩基変異以外の原因による変異。
-	- がん遺伝子パネル検査 二次的所見 発見変異 検出原理リスト (Ver.4.2_20231003) で定義されていない変異。

※主要変異については、がん遺伝子パネル検査 二次的所見 発見変異 検出原理リスト (Ver.4.2\_20231003) を参照してください。

見出し	項目名	内容
-	検査会社受付ID	検査会社の受付IDを指します。
サンプル情報	サンプル	検体識別番号を指します。 腫瘍組織に由来する測定データ、非腫瘍細胞成分に由来する測定データのサンプルIDを指しま
	がん種	がん種情報を指します。
コンパニオン診断項目	検出結果	コンパニオン診断項目である遺伝子変異の検出結果を記載します。
	遺伝子名	遺伝子変異が検出された遺伝子名を指します。 ※コンパニオン診断項目である遺伝子変異が適応癌種にて検出された場合のみ表示されます。
	変異種類	遺伝子変異の種類を指します。 ※コンパニオン診断項目である遺伝子変異が適応癌種にて検出された場合のみ表示されます。
	対応する医薬品	対応する医薬品名を指します。 ※コンパニオン診断項目である遺伝子変異が適応癌種にて検出された場合のみ表示されます。
体細胞変異一覧－ 一塩基変異 / 挿入・欠失情報	遺伝子名	遺伝子名を指します。 低品質の場合は「*1」を末尾に付加しています。 「●」表記があるバリエーションは、サマリレポートに掲載されているバリエーションです。
	腫瘍アレル頻度 (%)	%表記の変異アレル頻度 (腫瘍側) を指します。 (変異Depth / 総Depth)
	変異種類	P.19「変異種類」を参照ください。
	CDS変化	遺伝子変異におけるCDS変化を指します。 記法は原則としてHGVS表記に従います。詳細はHuman Genome Variation Society ( <a href="http://www.hgvs.org/">http://www.hgvs.org/</a> ) を参照ください。
	アミノ酸変化	遺伝子変異におけるアミノ酸変化を指します。 記法は原則としてHGVS表記に従います。詳細はHuman Genome Variation Society ( <a href="http://www.hgvs.org/">http://www.hgvs.org/</a> ) を参照ください。変異種類がsplicingの場合はハイフンで表記されます。
	COSMIC (登録数)	COSMICデータベースのIDおよび登録件数を指します。
体細胞変異一覧－ 遺伝子コピー数異常情報	遺伝子名	遺伝子名を指します。 低品質の場合は「*1」を末尾に付加しています。 「●」表記があるバリエーションは、サマリレポートに掲載されているバリエーションです。
	変異種類	P.19「変異種類」を参照ください。
	遺伝子コピー数比	腫瘍組織と非腫瘍細胞成分それぞれに由来する測定データのリード配列数 (補正処理の後) の比、および非腫瘍細胞成分でのDepthを指します。
体細胞変異一覧－ 遺伝子再構成情報	遺伝子名	遺伝子名を指します。 低品質の場合は「*1」を末尾に付加しています。 「●」表記があるバリエーションは、サマリレポートに掲載されているバリエーションです。
	変異種類	P.19「変異種類」を参照ください。
	融合様式	融合元および融合先であるそれぞれの遺伝子の融合の向きを転写産物の方向 (5'-3' / 15'-3' 等) を用いて表記します。 ※rearrangement(long deletion, tandem duplication, inversion) の場合はハイフンで表示されます。
	切断領域	「融合元切断点位置   融合先切断点位置」を意味します。
マイクロサテライト不安定性 (MSI)	ステータス (スコア)	複数のホモポリマーおよびマイクロサテライト領域を対象に、腫瘍組織と非腫瘍細胞由来検体 (血液) の比較から求めたステータス (MSI-HIGH/MSS) を記載しています。( ) 内にスコアを記載。スコア30以上でMSI-HIGHと判定します。
	exon結合予測 (リーディングフレーム予測)	融合遺伝子の転写産物に含まれると予測されるエキソン番号を指します。 (融合遺伝子の転写産物配列から予測されるコドンの読み枠のずれを指します。)
生殖細胞系列バリエーション一覧	遺伝子名	遺伝子名を指します。 低品質の場合は「*1」を末尾に付加しています。 「●」表記があるバリエーションは、サマリレポートに掲載されているバリエーションです。
	開示推奨度	がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト (Ver4.2_20231003) に従って記載しています。
	腫瘍アレル頻度 (%)	%表記の変異アレル頻度 (腫瘍側) を指します。 (変異Depth / 総Depth)
	非腫瘍アレル頻度 (%)	%表記の変異アレル頻度 (非腫瘍側) を指します。 (変異Depth / 総Depth)
	変異種類	P.19「変異種類」を参照ください。
	CDS変化	遺伝子変異におけるCDS変化を指します。 記法は原則としてHGVS表記に従います。詳細はHuman Genome Variation Society ( <a href="http://www.hgvs.org/">http://www.hgvs.org/</a> ) を参照ください。
	アミノ酸変化	遺伝子変異におけるアミノ酸変化を指します。 記法は原則としてHGVS表記に従います。詳細はHuman Genome Variation Society ( <a href="http://www.hgvs.org/">http://www.hgvs.org/</a> ) を参照ください。変異種類がsplicingの場合はハイフンで表記されます。
	ClinVar Var ID	ClinVar登録ID (Variation ID) を表示します。登録がない場合は、ハイフンで表記されます。
	ClinVar Significance	がん疾患に絞ったClinvar Significanceを表示します。登録がない場合はハイフンで表記されます。
SNP データベース (%)	各種SNPデータベース (1000人ゲノム, ExAC, ESP6500, HGVD) におけるアレル頻度 (%) を指します。登録が無い場合、ハイフンで表記されます。	

注: その他項目はサマリレポート該当部分を参照

## シーケンシングレポート 2/2 (例)

ver. 3.02-00

**■ 遺伝子変異情報**

1	遺伝子名 (Ensemble Expression ID)	EGFR(Regular, ENST00000275493.7)
	変異由来	somatic
	変異種類	nonsynonymous SNV
	物理位置 (染色体: 塩基番号)	7,55,233,037
	遺伝子コピー数比 (補正リード数比)	0.89
	腫瘍汎用頻度 (%)	26.1 (618/2,364)
	CDS変化	exon15:c.1787C>T
	アミノ酸変化	P56L
	COSMIC(ClinVar)登録ID	21688(Variation ID: AlleleID)
	COSMIC登録数(ClinVar Status)	9(-)
	COSMIC Status(ClinVar Significance)	Confirmed_somatic_variant(-)
	SNPデータベース	-
	検出方法	matched
2	遺伝子名 (Ensemble Expression ID)	ERBB2
	変異由来	somatic
	変異種類	amplification
	物理位置 (染色体: 塩基番号)	17,37,844,347-37,884,911
	遺伝子コピー数比 (補正リード数比)	6.42
	腫瘍汎用頻度 (%)	-
	CDS変化	-
	アミノ酸変化	-
	COSMIC(ClinVar)登録ID	(Variation ID: AlleleID)
	COSMIC登録数(ClinVar Status)	-
	COSMIC Status(ClinVar Significance)	-(-)
	SNPデータベース	-
	検出方法	matched
3	遺伝子名 (Ensemble Expression ID)	FGFR3(EML4)
	変異由来	somatic
	変異種類	fusion
	物理位置 (染色体: 塩基番号)	10,123,241,134-2,42,606,807
	融合様式	5'-3'5'-3'
	遺伝子1切断領域 遺伝子2切断領域	intron17 intron7
	exon結合予測 (リーディングフレーム予測)	exon17-exon8(Out-of-frame)
	再構成リード数(遺伝子1リード数 遺伝子2リード数)	525/903 527
	腫瘍汎用頻度 (%)	58.14
	CDS変化	-
	アミノ酸変化	-
	COSMIC(ClinVar)登録ID	(Variation ID: AlleleID)
	COSMIC登録数(ClinVar Status)	-
	COSMIC Status(ClinVar Significance)	-(-)
	SNPデータベース	-
	検出方法	unassigned

**■ 遺伝子コピー数比**

各遺伝子のコピー数比の範囲を、コピー数異常 (増幅もしくは欠失) と判定された場合は、遺伝子内で増幅もしくは欠失となる領域から求めた値が下線付きで掲載されます。欠一価異常でない遺伝子は、遺伝子内で増幅もしくは欠失していない領域から求めた値が掲載されます。本レポートの末尾に掲載しているコピー数比分布図も併せてご確認ください。

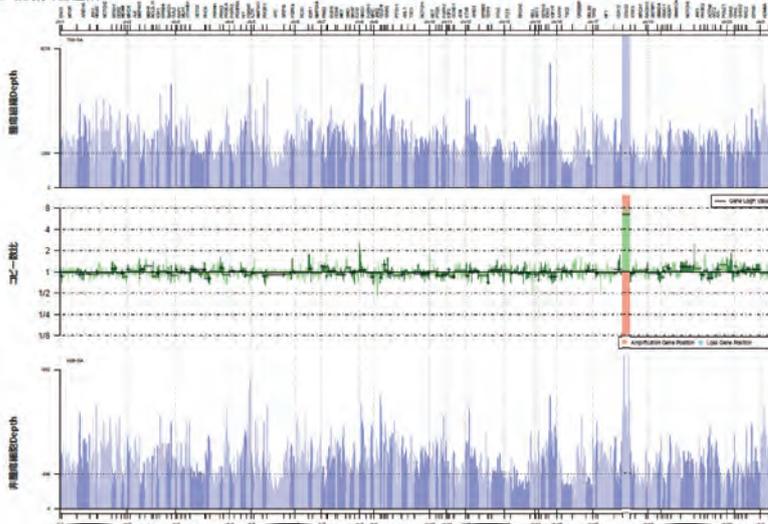
ABL1	0.83	ACTN4	0.82	AKT1	0.92	AKT2	1.00
AKT3	0.86	ALK	1.01	APC	0.92	ARAF	0.89
ARID1A	0.83	ARID2	1.01	ATM	1.04	AXIN1	1.09
AXL	1.03	B2M	0.77	BAP1	0.81	BARO1	0.95
BCL2L1	0.99	BRAF	0.98	BRCA1	1.03	BRCA2	0.97
CCND1	0.84	CCNE1	1.03	CD274	0.84	CDK12	1.09
CDK4	0.71	CDK6	0.94	CDKN2A	1.26	CHEK2	1.03
CREBBP	1.02	CRKL	1.20	CTNNB1	0.96	CUL3	0.89
DOR2	0.97	EGFR	0.89	ENO1	0.86	EP300	1.09
ERBB2	6.42	ERBB3	0.89	ERBB4	1.01	ESR1	1.12
EZH2	1.02	FBXW7	0.90	FGFR1	0.97	FGFR2	0.91
FGFR3	1.02	FGFR4	0.99	FLT3	1.05	GNA11	1.04
GNAQ	1.04	GNAS	1.00	HRAS	0.99	IDH1	0.94

**■ 使用付代表本ID**

各遺伝子のコピー数比について、本報告IDが用いられていない場合がございます。実際に使用された付代表本IDは「遺伝子変異情報」のEnsemble Expression IDにて確認いただけます。

ABL1	ENST00000318560.6	ACTN4	ENST00000252699.7
AKT1	ENST00000349310.7	AKT2	ENST00000392036.7
AKT3	ENST0000263826.11	ALK	ENST00000389548.8
APC	ENST00002574330.9	ARAF	ENST00000377848.9
ARID1A	ENST00000324866.13	ARID2	ENST00000334344.11
ATM	ENST00000278616.8	AXIN1	ENST00000262320.8
AXL	ENST00000359092.7	B2M	ENST00000648006.3
BAP1	ENST00000406880.6	BARO1	ENST00000260947.9
BCL2L1	ENST00000393256.8	BRAF	ENST00000648891.1
BRCA1	ENST00000357654.9	BRCA2	ENST00000380152.8
CCND1	ENST00000227507.3	CCNE1	ENST00000262643.8
CD274	ENST00000351577.4	CDK4	ENST00000257904.11

**■ コピー数比分布図 (全体)**



見出し	項目名	内容
遺伝子変異情報 *遺伝子異常が複数ある場合は、その全てについて出力されます。	変異由来	体細胞変異をsomatic、生殖細胞系列バリエーションをgermlineと記載しています。
がん腫別変異頻度 *変異種類が遺伝子コピー数異常(変異種類:amplification,homozygous deletion)、遺伝子再構成(検出方法:wgenome)の場合出力される。	-	COSMICに登録のある組織と、その組織における頻度を指します。 (%表記:変異があるサンプル数/解析サンプル数)
使用代表転写ID	-	遺伝子名と解析に使用している転写産物ID (Ensembl Expression ID) を記載しています。
腫瘍組織シーケンシング解析情報 *腫瘍組織に由来する測定データ (FASTQ形式ファイル) の情報 ※「非腫瘍組織シーケンシング解析情報」についても同様	解析プログラム実行日	測定データファイルの日付を指します。
	リードデータ名	測定データファイルの名前を指します。
	総リード数	読み取られた塩基配列の総数を指します。
	リードマッピング率 (%)	マッピング率を指します。
	デュプリケーション率 (%)	重複率を指します。
	Discordance率 (%)	リファレンス配列と比較して異なる塩基 (SNV+挿入+欠失) がマッピングされた割合を指します。
	Mismatch率 (%)	リファレンス配列と比較してSNVとなる塩基がマッピングされた割合を指します。
	Deletion率 (%)	リファレンス配列と比較して欠失となる塩基がマッピングされた割合を指します。
	Insertion率 (%)	リファレンス配列と比較して挿入となる塩基がマッピングされた割合を指します。
	読取深度平均値	ターゲット領域におけるDepthの平均値を指します。
	読取深度中央値	ターゲット領域におけるDepthの中央値を指します。
	インサートサイズ平均値	マッピングされたリード配列のインサートサイズの平均値を指します。
インサートサイズ中央値	マッピングされたリード配列のインサートサイズの中央値を指します。	
コンパニオン診断項目レポート出力条件	-	コンパニオン診断項目のシーケンシング・サマリーレポートへの出力条件を記載しています。
体細胞変異レポート出力条件	-	体細胞変異のシーケンシング・サマリーレポートへの出力条件を記載しています。
生殖細胞系列バリエーション出力条件	-	生殖細胞系列バリエーションのシーケンシング・サマリーレポートへの出力条件を記載しています。
コピー数比分布図	-	124遺伝子のターゲット領域におけるコピー数比の分布図を表示しています。

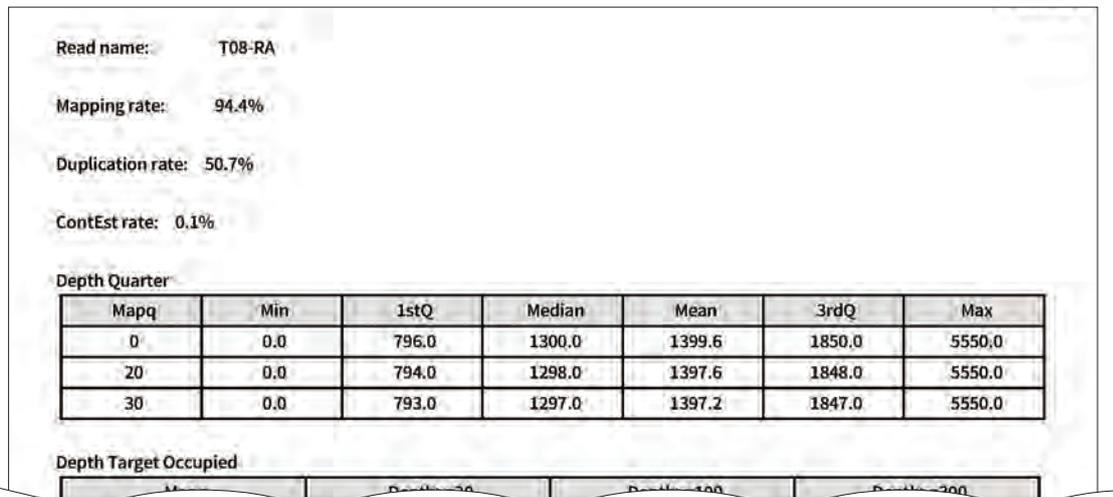
● 変異種類

値	意味
splicing	遺伝子変異はイントロン側のスプライシング領域にあることを意味します。
nonsynonymous SNV	遺伝子変異は非同義置換であることを意味します。
stopgain SNV	遺伝子変異は終止変異であることを意味します。
frameshift insertion	遺伝子変異はフレームシフトが発生する挿入変異であることを意味します。
frameshift deletion	遺伝子変異はフレームシフトが発生する欠失変異であることを意味します。
nonframeshift insertion	遺伝子変異はフレームシフトが発生しない挿入変異であることを意味します。
nonframeshift deletion	遺伝子変異はフレームシフトが発生しない欠失変異であることを意味します。
intronic	遺伝子変異はイントロン領域にあることを意味します。
amplification	遺伝子増幅であることを意味します。
homozygous deletion	遺伝子欠失であることを意味します。
fusion	遺伝子間融合であることを意味します。
long deletion	遺伝子内再構成 (欠失) であることを意味します。
Inversion	遺伝子内再構成 (逆位) であることを意味します。
tandem duplication	遺伝子内再構成 (縦列重複) であることを意味します。

● 検出方法 複数の方法で検出された場合はカンマで繋げて出力されます。(例: matched, known (somatic))

値	意味
matched	遺伝子変異 (腫瘍SNV・Short In/Del) もしくは遺伝子増幅 (CNA) で検出されたことを意味します。
known (somatic)	遺伝子変異 (特定の既知変異) で腫瘍組織に由来する変異が検出されたことを意味します。
known (germline)	遺伝子変異 (特定の既知変異) で非腫瘍細胞成分に由来する変異が検出されたことを意味します。
gatk	遺伝子変異 (非腫瘍SNV・Short In/Del) で検出されたことを意味します。
wgenome	遺伝子再構成 (融合) もしくは遺伝子再構成 (遺伝子内) で検出されたことを意味します。

## QCレポート (例)



QCレポートに記載された各種の指標を参照し、サマリーレポートの結果を評価してください。

No.	項目	内容
1	Read Lengthの度数分布 (Read Length Distribution)	横軸にリード配列の配列長、縦軸にリード配列数とするRead Lengthの度数分布を描いたグラフです。度数分布のピークがNextSeq™ 550Dx システムで選択したリード長になっているかなどの確認にお使いいただけます。マップクオリティが0以上を赤線、20以上を緑線、30以上を青線で描いております。なお次世代シーケンサーによって増幅領域の両側から塩基配列が読み取られることに対応して、それぞれでの結果を示す図が記載されます。
2	Insert Lengthの度数分布 (Insert Length Distribution)	横軸にInsert Length、縦軸にリード配列数とするInsert Lengthの度数分布を描いたグラフです。増幅時に指定したリード長 (150bp) を中心に分布しているか、マップクオリティが低いリードペア数が多くないか、などの確認にお使いいただけます。なおマップクオリティが0以上を赤線、20以上を緑線、30以上を青線で描いており、線の幅がリードペア数に対応しています。
3	Depth頻度の度数分布 (Depth Frequency Histogram)	ターゲット領域内の塩基位置ごとに、マッピングされたリード配列数を集計し、横軸にDepthを、縦軸にDepthに該当する塩基位置数を描いたグラフです。ターゲット領域内のDepthの分布などの確認にお使いいただけます。
4	リード位置ごとのPhred Score四分位数 (Phred Score Distribution on Read Position)	リード位置ごとのPhred Scoreの第一、第二および第三の四分位数を繋ぐ折れ線チャートです。リード配列の最初と最後の数塩基で特にPhred Scoreが低くないか、Phred Scoreが低いリード配列数が多くないか、などの確認にお使いいただけます。赤線が第一、緑線が第二、青線が第三の四分位数を表しており、線の幅がリード配列数に対応しています。なお次世代シーケンサーによって増幅領域の両側から塩基配列が読み取られることに対応して、それぞれでの結果を示す図が記載されます。
5	リード位置ごとの変異率 (Mismatch Rate on Read Position)	リード位置ごとの変異率を描いたグラフです。塩基変化や挿入、欠失を示すリード配列数の割合が妥当か、などの確認にお使いいただけます。赤線が塩基変化、緑線が欠失、青線が挿入の割合を表しています。なお次世代シーケンサーによって増幅領域の両側から塩基配列が読み取られることに対応して、それぞれでの結果を示す図が記載されます。
6	Phred Scoreごとの変異率 (Mismatch Rate on Phred Score)	Phred Scoreごとの変異率を描いたグラフです。Phred Scoreが低い箇所では変異率が高く、Phred Scoreが高い箇所では変異率が低くないか、などの確認にお使いいただけます。赤線が塩基変化、緑線が欠失、青線が挿入の割合を表しています。なお次世代シーケンサーによって増幅領域の両側から塩基配列が読み取られることに対応して、それぞれでの結果を示す図が記載されます。
7	ホモポリマーの長さごとの変異率 (Mismatch Rate on Homopolymer Length)	ホモポリマーの長さごとの変異率を描いたグラフです。ホモポリマーの長さが長い箇所では急激に変異率が高くないか、などの確認にお使いいただけます。赤線が塩基変化、緑線が欠失、青線が挿入の割合を表しています。



## 引用文献

---

- 1) Chalmers ZR, et al. *Genome Med.* 9 (34), 2017
- 2) Hellmann MD, et al. *The New England journal of medicine.* 2018 ; 378 : 2093-2104.
- 3) Grobner SN, et al. *Nature.* 2018 ; 555 : 321-327.
- 4) Campbell BB, et al. *Cell.* 2017 ; 171 : 1042-1056 : e10.
- 5) 『がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示 推奨度リスト (Ver4.2\_20231003)』
- 6) 『ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン その1: がんゲノム検査を中心に【改訂第3版】』(2021年9月8日)
- 7) Sunami K, et al. *Cancer Sci.* 2019 ; 110 (4) : 1480-1490.
- 8) 日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同「次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドランス (第1.0版)」(2017年10月11日)

## 弊社Webサイトのご案内

OncoGuide™ NCCオンコパネル システムを正しくご理解、ご使用いただくため、製品紹介サイトをご用意しております。本サイトでは、本品に関する情報、診療サポート資料（患者さんおよびご家族の方説明用冊子・動画、同意取得の手引き等）の情報をご案内しております。

### 医療関係者向けサイト

<https://products.sysmex.co.jp/products/genetic/AK401170/index.html>

スマートフォンからもご覧いただけます。



### 弊社HPにて以下のコンテンツのダウンロードが可能です。

- カタログ
- レポート見本
- レポート活用ガイド
- 検体作製ガイド
- 患者さんおよびご家族の方向け小冊子
- エキスパートパネル支援システム  
OncoGuide™ NET関連資料  
など



OncoGuide™ NCCオンコパネル システムのお問合せは

シスメックス株式会社 OncoGuide™ NCCオンコパネル システム 専用窓口



0120-035-802

受付時間:月曜日～金曜日 9:30～17:00 (祝日・お盆・年末年始・その他休日は除く)

お問合せフォーム : [https://www.sysmex.co.jp/contact/ivd\\_gene/index.html](https://www.sysmex.co.jp/contact/ivd_gene/index.html)



製造販売元

シスメックス株式会社

(お問い合わせ先)

支店 仙台 022-722-1710 北関東 048-600-3888 東京 03-5434-8550 名古屋 052-957-3821  
大阪 06-6341-6601 広島 082-248-9070 福岡 092-687-5380

営業所 札幌 011-700-1090 盛岡 019-654-3331 長野 0263-31-8180 新潟 025-243-6266  
千葉 043-297-2701 横浜 045-640-5710 静岡 054-287-1707 金沢 076-221-9363  
京都 075-255-1871 神戸 078-251-5331 高松 087-823-5801 岡山 086-224-2605  
鹿児島 099-222-2788

[www.sysmex.co.jp](http://www.sysmex.co.jp)



注 : 活動及びサイトの適用範囲は規格により異なります。  
詳細は [www.tuv.com](http://www.tuv.com) の ID 0910589004 を参照。

Note : Scopes of sites and activities vary depending on the standard.  
For details, refer to the ID 0910589004 at [www.tuv.com](http://www.tuv.com)

2502PH

\*外観、仕様については改良のため予告なしに変更することがあります。LS0NCCOPSOK