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）
OncoGuide™ NCCオンコパネル システム

レポート活用ガイド

［監修］
国立がん研究センター 中央病院
角南 久仁子 先生
［制作協力］
株式会社理研ジェネシス

Together for a better
healthcare journey

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）（60943013）
体細胞遺伝子変異解析セット（抗悪性腫瘍薬適応判定用）（71059023）
OncoGuide™ NCCオンコパネル システム
＜承認番号＞23000BZX00398000

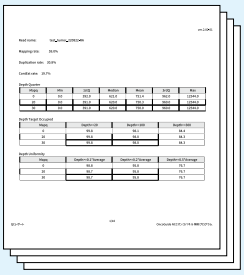
NCCオンコパネル※1を用いた検査（本検査）にて返却されるレポート

※1 OncoGuide™ NCCオンコパネル システムを「NCCオンコパネル」と省略する。

OncoGuide™ NET（ポータル機能）※2から①②のレポートが、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）から③のレポートが返却されます。本資料では株式会社理研ジェネシスの②RGレポートを主に説明します。

❶NCCオンコパネルから自動作成されたレポート：

QCレポート

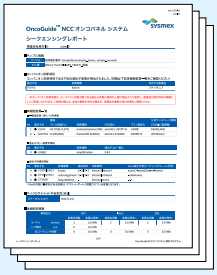


検査結果の品質評価
（腫瘍および非腫瘍）

サマリーレポート

病的意義のある
遺伝子変異の情報

シークエンシングレポート



本検査で報告された
全ての遺伝子変異の詳細情報

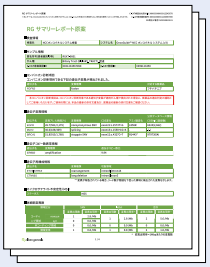
検査結果の確認に使用

❷RGレポート：

RG QCレポート

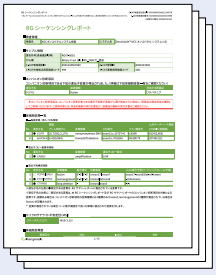
検体および検査結果の
品質評価

RGサマリーレポート



病的意義のある
遺伝子変異の情報

RGシーケンシングレポート

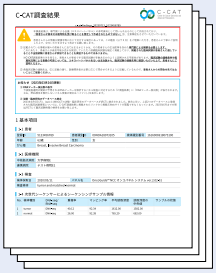


本検査で報告された
全ての遺伝子変異の詳細情報

①のサマリーレポートおよびシークエンシングレポートを基に、RGのバイオインフォマティシャンによる目視確認にて結果が補正され、それぞれのレポートが作成されています。

RGレポートを基に、C-CATが作成します。

❸C-CAT調査結果
（C-CATより返却）



候補となる治療薬、
臨床試験等の情報

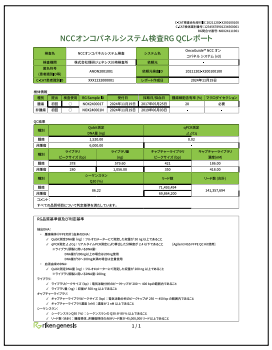
※2 OncoGuide™ NET（ポータル機能）：
本検査の進捗確認と、①②のレポートの電子ファイルを提供するクラウドサービス。

本検査の薬事承認は「NCCオンコパネルから自動作成されたレポート」までです。薬事承認された各レポートの情報を基に、検査受託先の株式会社理研ジェネシスが「RGレポート」を作成しています。そのため、「RGレポート」に関するお問い合わせは、臨床検査会社もしくは株式会社理研ジェネシスまでお願いいたします。シスメックス株式会社ではお答えできかねますのでご留意ください。
なお、お問い合わせの際はRGレポートに記載の「RG問合せ番号」をお伝えください。

3学会ガイダンス※3 に従ったレポートの見方

※3 「次世代シークエ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ダンス　第2.1版」日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会

検査全体

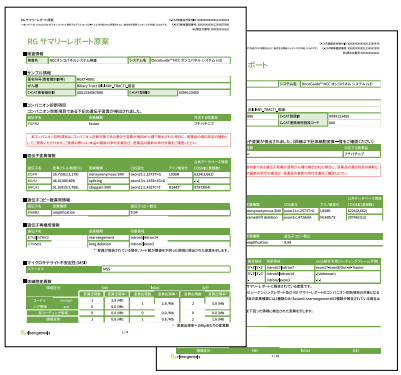


RG QC レポート

1）検査の品質確認

- 検体および検査結果の品質について確認

各遺伝子変異



RGサマリーレポート
RGシーケンシングレポート

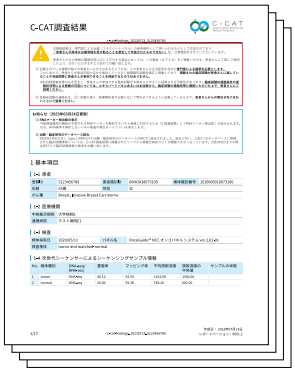
2）検出された遺伝子変異の確認

- コンパニオン診断項目*について、適用がん種と対象の遺伝子変異の情報を確認
- 生殖細胞系列バリアント（参考情報**）を含む病的意義のある遺伝子変異の情報を確認

* 本検査は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、*FGFR2*融合遺伝子を検出します。

** 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。

治療薬、治験の探索



C-CAT 調査結果

3）治療方針の検討

- 治療薬や治験・臨床試験等の確認
- 診断や予後に関するエビデンスの確認
- 遺伝カウンセリング紹介の選択肢の考慮

レポートの注目ポイント

1) 検査の品質確認

■ RG QC レポート

検体および検査結果の品質について確認します。なお、RG QC レポートに記載された品質項目は、株式会社理研ジェネシスが定める基準に従い判定されています。

ここだけは押さえよう！ RG QC レポート確認ポイント

❶ 検査依頼書に記載された腫瘍細胞含有率です。（検査結果の解釈に重要）
マクロダイセクションが実施された場合は、実施後の腫瘍細胞含有率です。

❷ 提出した検体より抽出されたDNAの品質が分かります。
＜検査可の基準値＞　DNA量：50 ng以上、⊿⊿Cq[※4]：2.4以下

❸ すべての品質項目について、判定基準を満たしたかどうかが分かります。
基準を満たしていない場合、その理由が記載され、検査が一時停止します。（P.4参照）

NCCオンコパネルシステム検査RG QCレポート

検査名	NCCオンコパネルシステム検査	システム名	OncoGuide™ NCC オンコパネル システム (v3)
検査機関	株式会社理研ジェネシス川崎検査所	依頼元	○○検査会社
匿名符号 (患者識別ID等)	ANON2001001	依頼元検査ID	XXXXXXXXXXXXXXX
C-CAT患者識別ID	XXX1232000001	レポート作成日	3年08月23日

ポイント 1

検体情報

種別	提出	検査使用	RG Sample ID	受付日	採取日/採血日	腫瘍細胞含有率 (%)	マクロダイセクション
腫瘍	初回	○	NOX230001T	2023年08月23日	05月25日	20	必要
非腫瘍	初回	○	NOX230001N	2023年08月23日	06月03日	-	-

ポイント 2

QC結果

種別	Qubit測定 DNA量 (ng)	qPCR測定 ⊿⊿Cq
腫瘍	1,520.00	0.02
非腫瘍	6,000.00	-

種別	ライブラリ ピークサイズ (bp)	ライブラリ量 (ng)	キャプチャーライブラリ ピークサイズ (bp)	キャプチャーライブラリ 濃度(nM)
腫瘍	378	579.60	421	186.00
非腫瘍	280	1,056.00	350	418.00

種別	シーケンスラン Q30 (%)	リード数	リード数 (合計)
腫瘍	86.22	71,493,494	141,357,694
非腫瘍		69,864,200	

ポイント 3

コメント：
すべての品質項目について判定基準を満たしています。

2023年8月作成サンプル

※4　⊿⊿Cq：リアルタイムPCR測定により算出したDNAの品質。腫瘍側のみ表示する。

参考：検査一時停止時の確認

株式会社理研ジェネシスが定める品質基準を満たさず検査が一時停止した場合、RG QC レポートのみが返却されます。
RG QC レポートの「コメント」（赤枠）に一時停止の理由が記載されます。こちらを参考に検査継続を判断します。

検査一時停止時の RG QC レポート確認ポイント

NCCオンコパネルシステム検査RG QCレポート

QC結果

種別	Qubit測定 DNA量 (ng)	qPCR測定 ⊿⊿Cq
腫瘍	180.00	0.02
非腫瘍	6,000.00	-
非腫瘍		

コメント：
腫瘍検体（初回or再提出）のDNA量が基準値を満たさなかったため、検査一時停止とさせていただきます。

検査一時停止時の判断の流れ

検査一時停止

▼

RG QC レポートのコメント内容、DNA 量と⊿⊿Cq の値を確認

▼

下表の品質基準のどこに該当するかを確認

	⊿⊿Cq ≦ 2.4	⊿⊿Cq > 2.4
DNA 量 ≧ 50 ng	検査可	検査不可
DNA 量 < 50 ng	検査不可	検査不可

↓

検査不可の場合

↙ ↘

検体再提出　　検査中止

同じ検査 ID では 1 回に限り再提出可能です。
2 回目の再提出以降は新しい検査 ID でのご依頼となります。

2）検出された遺伝子変異の確認

■ コンパニオン診断項目に関する RGサマリーレポート および RGシーケンシングレポート

本検査で報告された**コンパニオン診断項目**の詳細を確認します。

＊コンパニオン診断項目におけるレポートの出力条件はP.12をご参照ください。

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使用いただけます。ご使用の際には、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。

ここだけは押さえよう！

RGサマリーレポート および RGシーケンシングレポート確認ポイント[※5]

※5　コンパニオン診断項目におけるRGサマリーレポートとRGシーケンシングレポートの情報は同一。

❶ 患者のがん種が分かります。

❷ コンパニオン診断項目の対象である遺伝子変異の検出の有無が分かります。
コンパニオン診断項目が陽性（適用がん種にて対象の遺伝子変異を検出）のとき、遺伝子名、変異種類、対応する医薬品名が分かります。遺伝子変異の詳細は、RGシーケンシングレポートの体細胞変異一覧を確認します（P.9参照）。

＜コンパニオン診断項目が陽性のとき＞

RG サマリーレポート原案

■検査情報

検査名	NCCオンコパネルシステム検査	システム名	OncoGuide™ NCC オンコパネル システム (v3)

■サンプル情報

匿名符号(患者識別ID等)	RGXT-0001		
がん種	Biliary Tract (BILIARY_TRACT)_胆道		
C-CAT患者識別ID	XXX1234567890	C-CAT登録ID	XX99123450

■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

ポイント 1

ポイント 2

2023年7月作成サンプル

＜コンパニオン診断項目が陰性/非該当のとき＞

RG サマリーレポート原案

■検査情報

検査名	NCCオンコパネルシステム検査	システム名	OncoGuide™ NCC オンコパネル システム (v3)

■サンプル情報

匿名符号(患者識別ID等)	RGXT-0001		
がん種	Other (OTHER)_その他		
C-CAT患者識別ID	XXX1234567890	C-CAT登録ID	XX99123450

■コンパニオン診断項目
本検査においてコンパニオン診断項目である遺伝子変異は検出されませんでした。

ポイント 2

2023年7月作成サンプル

参考：本検査のコンパニオン診断項目について

本検査のコンパニオン診断項目は、以下の条件を**全て満たす**場合に陽性と判断します。

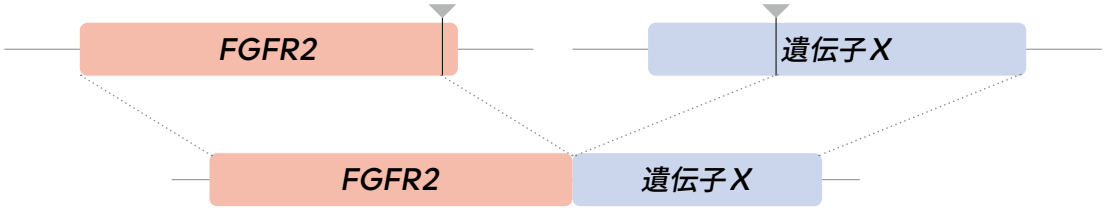
コンパニオン診断が陽性となる条件

①がん種が胆道がんである。

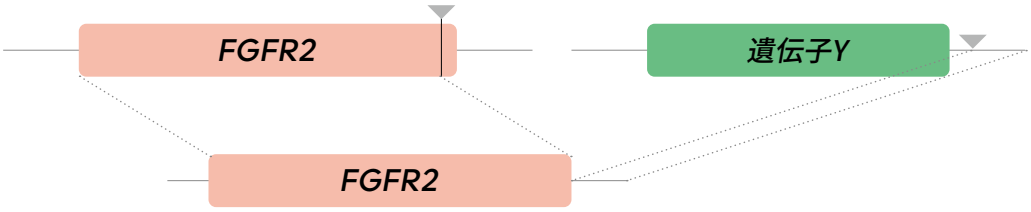
▼：切断点

②対象の遺伝子変異は、*FGFR2*遺伝子と異なる遺伝子（遺伝子領域以外の領域も含む）の遺伝子再構成[※6]である。

（例1）異なる遺伝子との遺伝子再構成（fusion または rearrangement）



（例2）遺伝子領域以外の領域との遺伝子再構成（rearrangement）



③*FGFR2*遺伝子領域の intron17 もしくは exon18 に切断点がある。

※6　遺伝子再構成の詳細はP.14を参照。

*FGFR2*遺伝子再構成の主なパターンは、P.14の「表2. 遺伝子再構成のパターン（例）」（No.1~5）に例示します。

■ RGサマリーレポート（コンパニオン診断項目以降）

本検査で報告された遺伝子変異のうち、**病的意義のある遺伝子変異**を確認します。

＊レポートの出力条件（P.12-13を参照）にて病的意義を定義しています。シーケンシングレポートを含めてご確認ください。

ここだけは押さえよう！　RGサマリーレポート確認ポイント

1. 変異アレル頻度、塩基変化、アミノ酸変化、COSMIC登録数が分かります。
2. 遺伝子コピー数異常がある場合は、遺伝子コピー数比が分かります。（P.10参照）
3. 遺伝子再構成がある場合は、変異種類および切断領域が分かります。
4. MSI※7のステータス（MSSもしくはMSI-HIGH）および体細胞変異数※8が分かります。

RG サマリーレポート原案

■検査情報

検査名	NCCオンコパネルシステム検査	システム名	OncoGuide™ NCC オンコパネル システム (v3)

■遺伝子変異情報

遺伝子名	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 COSMIC(登録数)
EGFR	26.7(581/2,179)	nonsynonymous SNV	exon21:c.2573T>G	L858R	6224(2,662)
MLH1	46.0(188/409)	splicing	exon13:c.1558+1G>A	.	-(-)
BRCA1	51.8(915/1,768)	stopgain SNV	exon12:c.4327C>T	R1443*	979730(4)

ポイント1

■遺伝子コピー数異常情報

遺伝子名	変異種類	遺伝子コピー数比
ERBB2	amplification	9.94

ポイント2

■遺伝子再構成情報

遺伝子名	変異種類	切断領域
FGFR2|EML4	fusion	intron17|intron7
ETV6|NTRK3	rearrangement	intron5|intron14
CTNNB1	long deletion	intron2|exon3

*1 変異が報告されている場合、リード数が閾値を下回った領域に検出された変異を示します。

ポイント3

■マイクロサテライト不安定性（MSI）

ステータス	MSS

■体細胞変異数

領域区分		SNV 変異出現数	SNV 変異出現率※	InDel 変異出現数	InDel 変異出現率※	合計 変異出現数	合計 変異出現率※
コーディング領域	nonsyn	1	2.8 /Mb	1	2.8 /Mb	2	5.6 /Mb
	syn	0	0.0 /Mb				
非コーディング領域		0	0.0 /Mb	0	0.0 /Mb	0	0.0 /Mb
領域全体		1	0.8 /Mb	1	0.8 /Mb	2	1.6 /Mb

※ 変異出現率＝1Mbpあたりの変異数

ポイント4

2023年7月作成サンプル

※7 マイクロサテライト不安定性（MSI）：
DNA複製時に生じる塩基配列の間違いを修復する機能の低下により、1～数塩基の反復配列が腫瘍組織において非腫瘍組織と異なる反復回数を示す現象。
MSIが認められない場合をMSS（MSI-stable）、MSIが高頻度に認められる場合をMSI-HIGHと呼ぶ。

※8 体細胞変異数：
NGSで読み取られた領域のうち、本項目の対象となる領域全てで検出された、100万塩基あたり（/Mbp）の遺伝子変異数を表示する。

■ RGサマリーレポート（生殖細胞系列バリアント情報）

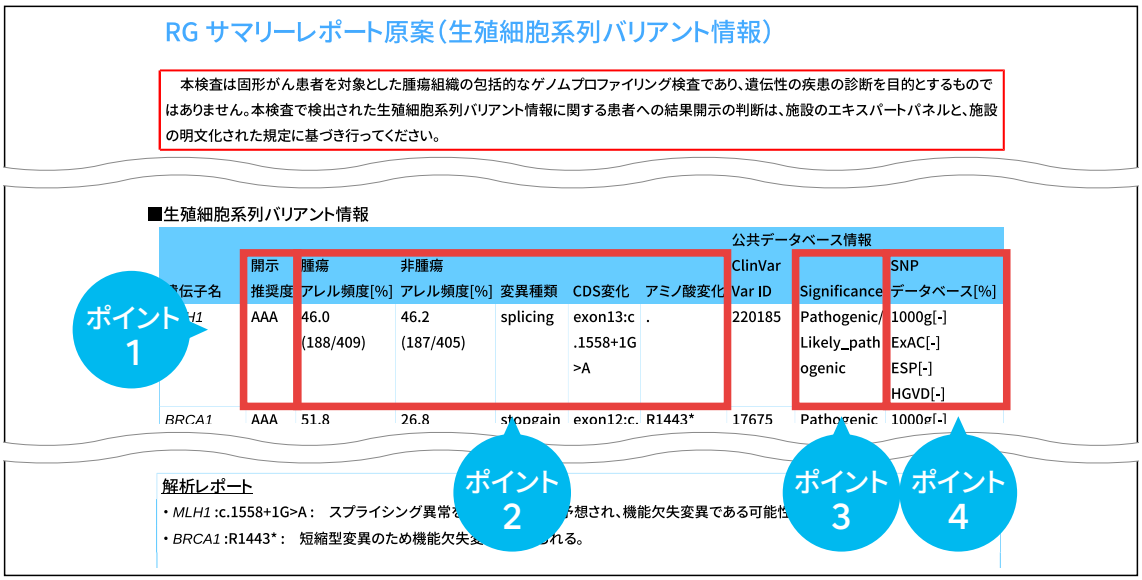
本検査で報告された**生殖細胞系列バリアント情報**のうち、**病的意義のある遺伝子変異**を確認します。
ただし、本情報は参考情報です。

＊レポートの出力条件（P.12-13を参照）にて病的意義を定義しています。シーケンシングレポートを含めてご確認ください。

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アント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。

ここだけは押さえよう！
RGサマリーレポート（生殖細胞系列バリアント情報）確認ポイント

1. 開示推奨度（AAA または AA）※9が分かります。
2. 変異アレル頻度（腫瘍側および非腫瘍側）、塩基変化、アミノ酸変化が分かります。
3. ClinVar の Significance から、病的意義（Pathogenic または Likely pathogenic）が分かります。
4. 各遺伝子変異が多型でないこと（SNP データベースの登録が“1% 未満”または登録なし“ー”）が分かります。



2023年7月作成サンプル

※9 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）

参考　生殖細胞系列バリアントにおけるRGサマリーレポートとRGシーケンシングレポートでの表示対象遺伝子の主な違い

各レポートに表示される対象遺伝子数および主な条件の違いです。
詳細な出力条件はP.13をご参照ください。

項目	RGサマリーレポート	RGシーケンシングレポート
表示対象遺伝子数	27	124 ※10
開示推奨度	AA 以上	ー
ClinVar Significance	Pathogenic Likely pathogenic	ー

※10 本検査が対象とする遺伝子数は124遺伝子。

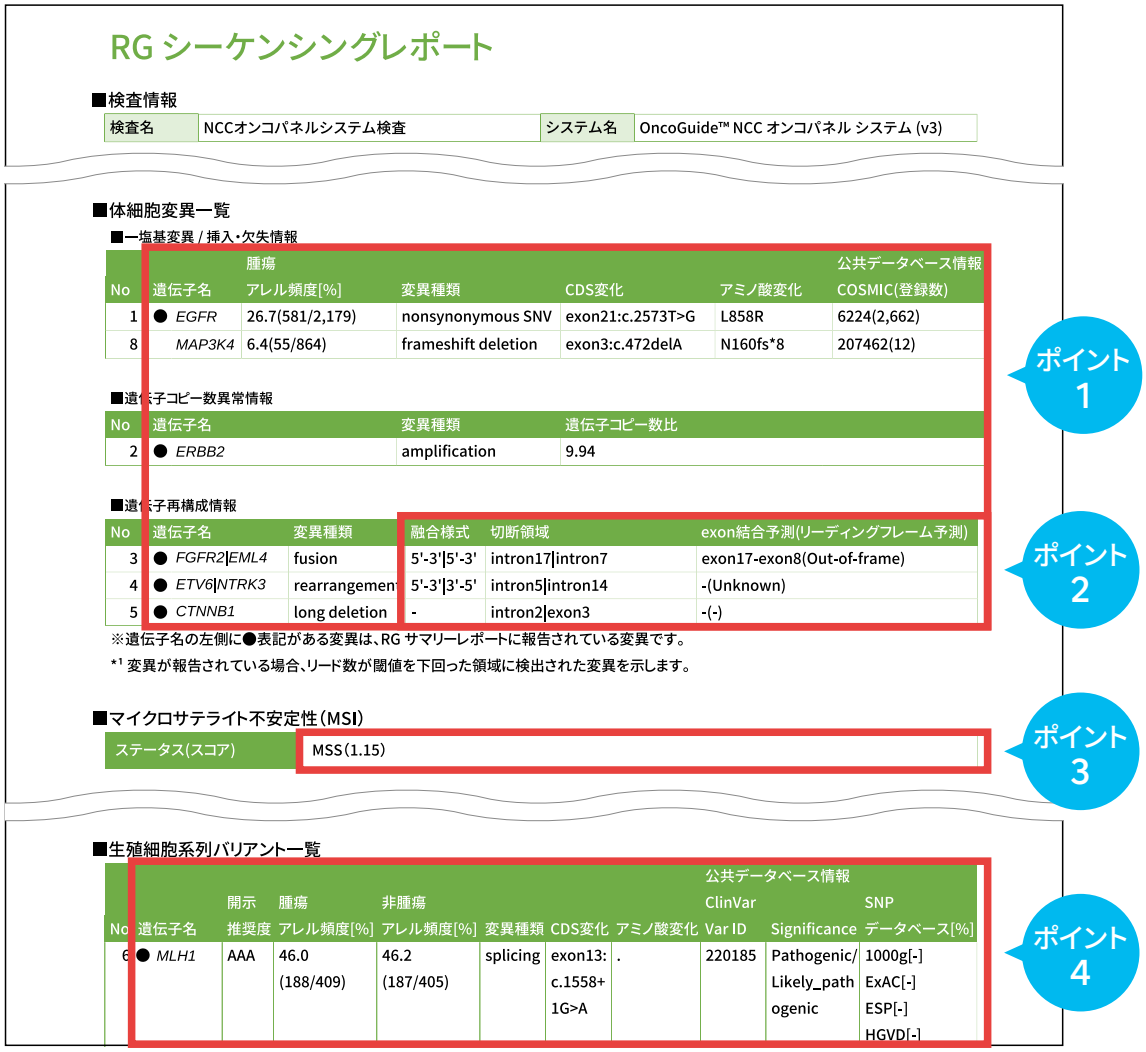
■ RGシーケンシングレポート（コンパニオン診断項目以降）

本検査で報告された**全ての遺伝子変異**の詳細を確認します。

＊レポートの出力条件はP.12-13をご参照ください。

ここだけは押さえよう！　RGシーケンシングレポート確認ポイント

1. RGサマリーレポートにて報告されていない体細胞変異の種類と各情報も分かります。
2. 遺伝子再構成時の融合形式※11、切断領域、exon結合予測（リーディングフレーム予測）※12が分かります。（P.14参照）
3. MSIのスコアも分かります。（MSS：30未満、MSI-HIGH：30以上）
4. RGサマリーレポートにて報告されていない生殖細胞系列バリアントの情報（参考情報）も分かります。



RG シーケンシングレポート

■検査情報

検査名	NCCオンコパネルシステム検査	システム名	OncoGuide™ NCC オンコパネル システム (v3)

■体細胞変異一覧

■一塩基変異 / 挿入・欠失情報

No	遺伝子名	腫瘍 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(登録数)
1	● *EGFR*	26.7(581/2,179)	nonsynonymous SNV	exon21:c.2573T>G	L858R	6224(2,662)
8	*MAP3K4*	6.4(55/864)	frameshift deletion	exon3:c.472delA	N160fs*8	207462(12)

■遺伝子コピー数異常情報

No	遺伝子名	変異種類	遺伝子コピー数比
2	● *ERBB2*	amplification	9.94

■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結合予測(リーディングフレーム予測)
3	● *FGFR2|EML4*	fusion	5'-3'|5'-3'	intron17|intron7	exon17-exon8(Out-of-frame)
4	● *ETV6|NTRK3*	rearrangement	5'-3'|3'-5'	intron5|intron14	-(Unknown)
5	● *CTNNB1*	long deletion	-	intron2|exon3	-(-)

※遺伝子名の左側に●表記がある変異は、RG サマリーレポートに報告されている変異です。

*1 変異が報告されている場合、リード数が閾値を下回った領域に検出された変異を示します。

■マイクロサテライト不安定性（MSI）

ステータス(スコア)	MSS(1.15)

■生殖細胞系列バリアント一覧

No	遺伝子名	開示推奨度	腫瘍 アレル頻度[%]	非腫瘍 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 Var ID	ClinVar Significance	SNP データベース[%]
6	● *MLH1*	AAA	46.0 (188/409)	46.2 (187/405)	splicing	exon13: c.1558+ 1G>A	.	220185	Pathogenic/ Likely_path ogenic	1000g[-] ExAC[-] ESP[-] HGVD[-]

ポイント1

ポイント2

ポイント3

ポイント4

2023年7月作成サンプル

※11　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'|5'-3' 等）を用いて表記する。同一の遺伝子同士の遺伝子再構成の場合はハイフン"-"で表す。

※12　遺伝子再構成により結合される融合元遺伝子と融合先遺伝子の各exon番号を予測する。また、(　)内はコドンの読み枠（リーディングフレーム）のずれの有無を表記する（有：Out-of-frame、無：In-frame）。不明な場合はハイフン"-"で表す。

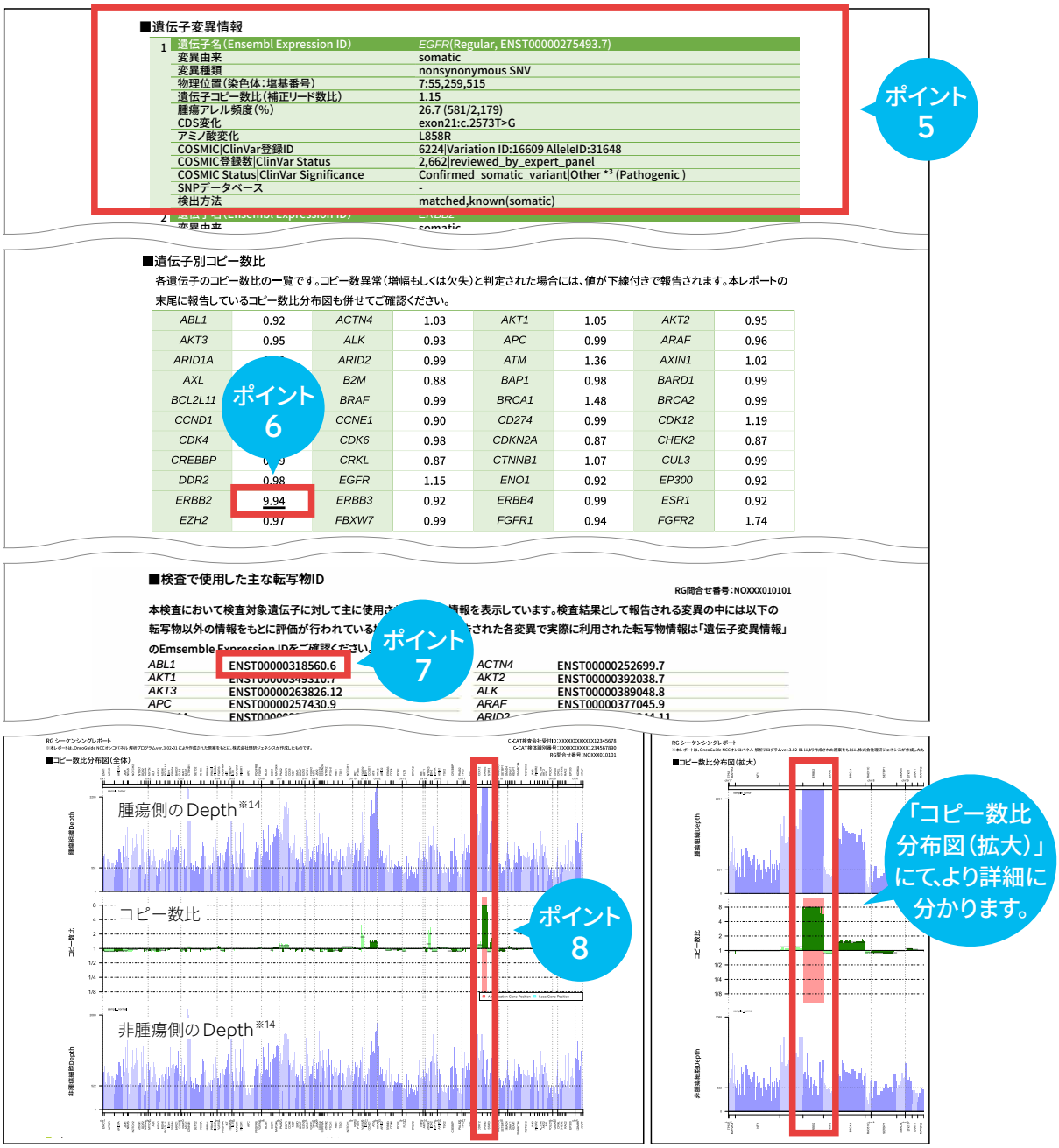
ここだけは押さえよう！　RGシーケンシングレポート確認ポイント

❺ 本検査で報告された各遺伝子変異の詳細情報が分かります。

❻ 各遺伝子のコピー数比が示され、4.00以上（増幅）または0.25以下（欠失）の場合に下線が表示されます。

❼ 本検査で主に使用される転写物ID[※13]が分かります。実際に使用された転写物IDは「遺伝子変異情報」に記載されています。（公共データベースの探索時に使用）

❽ 各遺伝子のコピー数比の分布が分かります。「コピー数比分布図（拡大）」にてより詳細に分かります。コピー数比＝腫瘍側のDepth[※14] / 非腫瘍側のDepth[※14]



2023年7月作成サンプル

※13　転写物ID：本検査の変異名の決定に使用しているEnsemblまたはRefSeq（転写物のデータベース）の転写物ID。
※14　Depth：参考配列上のある位置に着目したとき、その位置にマッピングされた（貼り付けられた）リード配列[※15]の数。
※15　リード配列：NGSにて読み取られた塩基配列。

3）治療方針の検討

■ C-CAT調査結果

本検査で報告された各遺伝子変異に紐づく候補治療薬や治験について確認します。
「C-CAT調査結果」に関するお問い合わせは、直接、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）までお願いいたします。臨床検査会社、株式会社理研ジェネシスならびにシスメックス株式会社ではお答えできかねますのでご留意ください。

C-CAT調査結果

C-CAT Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics

2 調査結果

DNAマーカー検出数

塩基置換、挿入、欠失	コピー数変化	遺伝子再構成、 構造異型	塩基置換、挿入、欠失（生殖細胞系列変異）
4	2	2	2

RNAマーカー検出数

融合遺伝子	その他の異常転写産物	遺伝子発現
-	-	-

その他のバイオマーカー検出数
2

承認薬・臨床試験　⚠ 薬剤への到達性の指標をご参照ください。

国内承認薬	国内臨床試験中	国内適応外薬	FDA承認薬	FDA適応外薬
6	26	10	7	13

遺伝子変異以外のバイオマーカー　「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験へのリンクです。

No.	マーカー	枝番	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への到達性
1	MSI high 57.89 %	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	pembrolizumab ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (7件) ● 1~7
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	avelumab ■ 9	国内適応外薬 FDA適応外薬
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	nivolumab ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (3件) ● 8~10
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	nivolumab + ipilimumab ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬
		5	Predictive	Sensitivi-	C	pembrolizumab + napabu-	

ポイント 1 推奨される薬剤や国内外の臨床試験の有無

3 候補となる臨床試験一覧

※ 下記の治験・臨床試験については、詳細な適格基準・除外基準に合致しているか否か、患者登録受付中であるか否か、対象治療ラインが合致しているか否か、「実施機関（連絡先）」への確認が必要となります。

● 1

マーカー番号	1-1, 2-1	試験名称[試験ID (データ更新日)、製薬企業からの追加情報提供日]
フェーズ	フェーズ２	特定の固形がん患者を対象としたMK-7684Aの単独療法及び他の抗悪性腫瘍剤との併用療法を評価する試験 [jRCT2031210335 (2021/10/28), -]
薬剤名	Vibostolimab / ペムブロリズマブ, ペムブロリズマブ, レンバチニブメシル酸塩	
がん種	特定の固形がん	
実施機関	MSD株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	msdjrct@merck.com	
関連試験ID	NCT05007106	

ポイント 2 候補となる国内外臨床試験一覧

4 変異遺伝子の詳細

遺伝子	詳細情報
TP53	遺伝子の詳細情報が記載されます。
ABL1	
ATM	
BRCA2	
GBA	
NTRK1	
BCR	
CDK4	
RAD51C	

ポイント 3 変異遺伝子の詳細情報

出典：C-CAT調査結果sample_20230324(Ver2.18NOP表記).pdf（掲載許諾済）

■C-CAT調査結果に関する説明書は以下のサイトに掲示されています。
国立研究開発法人国立がん研究センター「C-CAT調査結果に関して」：https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/020/index.html

レポート出力条件

RGサマリーレポートおよびRGシーケンシングレポートのレポート出力条件です。本条件はNCCオンコパネルから自動作成されたサマリーレポートおよびシークエンシングレポートにも適用されています。

（ソフトウェアver3.03-00現在）

■コンパニオン診断項目レポート出力条件

遺伝子変異等	がん種	薬剤	条件
*FGFR2*遺伝子再構成（融合遺伝子を含む）	胆道がん (Biliary Tract)	フチバチニブ	以下の条件を全て満たす場合に、シークエンシングレポート及びサマリーレポートのコンパニオン診断項目に出力されます。 ・遺伝子再構成を示す配列の一方が*FGFR2*である ・*FGFR2*遺伝子領域のイントロン17もしくはエクソン18に切断点を有する ・フィルター※1を適用し偽陽性変異でない

※1本解析プログラムに実装されている偽陽性を除外するためのフィルターを適用（非公開）

■体細胞変異レポート出力条件

	シークエンシングレポート	サマリーレポート （シークエンシングレポートの出力条件に加えて以下の条件）
一塩基変異 挿入・欠失	以下の条件を全て満たす場合に出力されます。 ・対象の124遺伝子である ・既知変異データベース※1に登録がある変異、もしくはエクソン領域の変異（サイレント変異を除く）、もしくはスプライシング変異※2である ・検出された遺伝子変異を示す配列のアレル頻度≧5％であること ・フィルター※3を適用し偽陽性変異でない	以下条件のいずれかに該当する場合に出力されます。 ・EPDB※5に登録がある変異である ・スプライシング変異であり、スプライシング変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている ・短縮型変異（フレームシフト、ナンセンス変異）であり、短縮型変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている ・スプライシング変異もしくは短縮型変異以外で、COSMICに登録のある変異で、COSMIC変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている
遺伝子 コピー数 異常	以下の条件を全て満たす場合に出力されます。 ・対象の124遺伝子である ・検出された遺伝子コピー数異常を示す領域のコピー数比≧4または≦0.25である	以下の条件に該当する場合に出力されます。 ・遺伝子コピー数異常を示す領域のコピー数比≧4（遺伝子増幅）であり、増幅対象遺伝子としてEPDBに定義されている
遺伝子再構成	以下の条件を全て満たす場合に出力されます。 【Fusion,Rearrangement】 ・遺伝子融合を示す配列の一方が対象の13遺伝子※4である ・遺伝子融合を示す配列のもう一方のパートナー遺伝子が対象の13遺伝子※6であるか、パートナー遺伝子の転写の向きが融合元の遺伝子の転写の向きと等しい ・フィルター※3を適用し偽陽性変異でない 【Long Deletion / Inversion / Tandem Duplication】 ・対象の124遺伝子である ・フィルター※3を適用し偽陽性変異でない	以下条件のいずれかに該当する場合に出力されます。 【Fusion,Rearrangement】 ・EPDBに登録がある変異である ・遺伝子融合を示すもう一方のパートナー遺伝子が対象の13遺伝子※6である 【Long Deletion / Inversion / Tandem Duplication】 ・Long Deletionであり、欠失変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている※7

※1 特定の既知変異検出機能が対象とするInDelやホットスポット変異の取りこぼしを防ぐために整備されているデータベース（非公開）

※2 エクソン-イントロンの境界から、イントロン側の2bpをスプライシング変異の対象としている

※3 本解析プログラムに実装されている偽陽性を除外するためのフィルターを適用（非公開）

※4 融合対象遺伝子：*AKT2*、*ALK*、*BRAF*、*ERBB4*、*FGFR2*、*FGFR3*、*NRG1*、*NTRK1*、*NTRK2*、*NTRK3*、*PDGFRA*、*RET*、*ROS1*

※5 対象遺伝子について、コンパニオン診断薬の承認情報や論文の情報から、各遺伝子についての情報や変異情報についてとりまとめたデータベース（非公開）

※6 パートナー遺伝子：*AHCYL1*、*BICC1*、*CCDC6*、*CD74*、*EML4*、*ETV6*、*EZR*、*KIAA1549*、*KIF5B*、*SDC4*、*SLC34A2*、*TACC3*、*TPM3*

※7 InversionおよびTandem Duplicationは、現時点ではサマリーレポートの出力対象遺伝子はない

■生殖細胞系列バリアント出力条件

	シークエンシングレポート	サマリーレポート （シークエンシングレポートの出力条件に加えて以下の条件）
一塩基変異 挿入・欠失	以下の条件を全て満たす場合に出力されます。 ・対象の124遺伝子である ・既知変異データベースに登録がある変異、もしくはエクソン領域の変異（サイレント変異を除く）、もしくはスプライシング変異である ・SNPデータベース※1で1%未満の頻度である（既知変異データベースに登録がある変異は除く） ・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※2の開示推奨度がAA以上ではない（A以下の）遺伝子については、以下のアレル頻度の条件を満たすこと 35% ≦ アレル頻度 ≦ 60%、 95% ≦ アレル頻度	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※2の開示推奨度がAA以上の遺伝子であり、以下条件のいずれかに該当する場合に出力されます。 ・EPDBに登録がある変異である ・スプライシング変異であり、スプライシング変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている※3 ・短縮型変異（フレームシフト、ナンセンス変異）であり、短縮型変異対象遺伝子としてEPDBに定義されている※3 ・スプライシング変異もしくは短縮型変異以外で、ClinVarのSignificanceが、「Pathogenic」もしくは「Likely Pathogenic」である

※1 1000ゲノム、ESP6500、ExAC、HGVDを利用している

※2 対象124遺伝子の中で、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）でAA以上に該当する遺伝子は以下の27遺伝子である

APC、*ATM*、*BAP1*、*BARD1*、*BRCA1*、*BRCA2*、*MEN1*、*MET*、*MLH1*、*MSH2*、*MSH6*、*NF1*、*NF2*、*PALB2*、*PMS2*、*POLD1*、*POLE*、*PTEN*、*RAD51C*、*RB1*、*RET*、*SMAD4*、*STK11*、*TP53*、*TSC1*、*TSC2*、*VHL*

※3 スプライシング変異および短縮型変異に関しては、Clinvar SignificanceがBenign/Likely_Benignの場合、出力しない

■検査結果フラグの説明

検査結果に付与されるフラグとしては以下の種類がございます。検査結果が条件に該当する場合に、注意喚起として下記フラグが付与されます。

*1：リード数が閾値を下回った場合に、各変異の遺伝子名欄（MSIの場合はステータス欄）に表示されます。

*2：検出したバリアントのClinvar Significanceが、「Benign」「Benign/Likely_benign」「Likely_benign」「Uncertain_significance」「Likely_pathogenic」「Pathogenic/Likely_pathogenic」「Pathogenic」「Conflicting_interpretations_of_pathogenicity」に該当する8分類の後ろに「other」「Affects」「association」「association_not_found」「risk_factor」「drug_response」「not_provided」「protective」「confers_sensitivity」等が続くSignificanceである場合に表示されます。

*3：検出したバリアントのClinvar Significanceが、「other」「Affects」「association」「association_not_found」「risk_factor」「drug_response」「not_provided」「protective」「confers_sensitivity」のみからなるSignificanceの場合に表示されます。

*4：検出したバリアントのアレル頻度が取得できなかった場合に表示されます。

参考：遺伝子再構成の情報

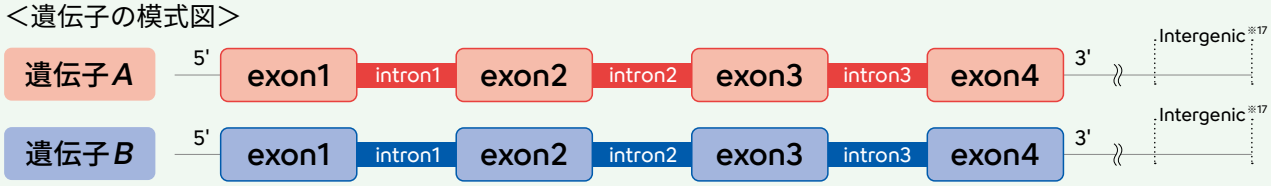
表1に本検査における遺伝子再構成の種類を示します。また、遺伝子再構成のパターンについて、表2に代表例を示します。

表1. 本検査における遺伝子再構成の種類

	変異種類	特徴
異なる遺伝子同士の遺伝子再構成	fusion	以下の3条件を満たし、異なる遺伝子同士が融合する。 ・融合元および融合先遺伝子がORF[※16]領域を含む ・転写方向が融合後も同じ（融合様式が　5'-3' | 5'-3'） ・exon同士又はintron同士の融合
	rearrangement	上記以外で、異なる遺伝子同士が融合する。
同一遺伝子同士の遺伝子再構成	long deletion	特定の遺伝子の一部が欠失する。
	tandem duplication	特定の遺伝子の一部が重複する。
	inversion	特定の遺伝子の一部が反対向きに結合する。（逆位）

表2. 遺伝子再構成のパターン（例）

＜遺伝子の模式図＞



NO	遺伝子名	変異種類	融合様式	切断領域	exon結合予測（リーディングフレーム予測[※18]）	転写産物（予測）
1	遺伝子A| 遺伝子B	fusion	5'-3'|5'-3'	intron2| intron2	exon2-exon3 （In-frame）	5'-3' 5'-3' exon1 exon2 exon3 exon4
2	遺伝子A| 遺伝子B	fusion	5'-3'|5'-3'	intron1| intron2	exon1-exon3 （Out-of-frame）	5'-3' 5'-3' exon1 exon3 exon4
3	遺伝子A| 遺伝子B	rearrange ment	5'-3'|5'-3'	exon2| intron2	exon2-exon3 （Out-of-frame）	5'-3' 5'-3' exon1 exon2 exon3 exon4
4	遺伝子A| 遺伝子B	rearrange ment	5'-3'|3'-5'	intron2| intron2	-（Unknown）	5'-3' 3'-5' exon1 exon2 exon2 exon1
5	遺伝子A| Intergenic[※17]	rearrange ment	-	intron2| Intergenic[※17]	-（Unknown）	exon1 exon2
6	遺伝子A	long deletion	-	intron2| exon3	-（-）	exon1 exon2 exon4
7	遺伝子A	tandem duplication	-	exon2| exon2	-（-）	exon1 exon2on2 exon3 exon4
8	遺伝子A	inversion	-	intron1| intron2	-（-）	exon1 exon2 exon3 exon4

※16 Open Reading Frame（ORF）：開始コドンから終始コドンまでの塩基配列領域。
※17 Intergenic：遺伝子領域（遺伝子上流領域、転写領域、遺伝子下流領域）以外の領域。
※18 リーディングフレーム予測：リーディングフレーム（コドンの読み枠；3個1組の塩基配列）がずれない場合をIn-frame、切断により1～2塩基のずれが生じてリーディングフレームがずれる場合をOut-of-frameと表記する。不明な場合は、"Unknown"（rearrangementにてexonを1つ以上含む場合）またはハイフン"-"（融合後にexonを含まない、または同一遺伝子同士の遺伝子再構成の場合）で表す。

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、医療関係者向け、患者さんおよびご家族の方向けの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、診療サポート資材（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。

患者さんおよびご家族の方向けサイト

https://www.sysmex.co.jp/patients/cancer_gene_panel/

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

製造販売元
シスメックス株式会社
www.sysmex.co.jp

Management System
ISO 9001:2015
EN ISO 13485:2016
ISO 14001:2015
www.tuv.com
ID 0910589004

注： 活動及びサイトの適応範囲は規格により異なります。
詳細は www.tuv.com の ID 0910589004 を参照。

（お問い合わせ先）
OncoGuide™ NCCオンコパネル システム 専用窓口
Tel 0120-035-820

2021年 6月 初版 発行
2024年12月 第6版 発行
LSZLIFE05COF