

# TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステム

## 解析結果レポートの読み方ガイド

高度管理医療機器

販売名: TruSight™ Oncology Comprehensive 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)

承認番号: 30700BZX00100000



# TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステム

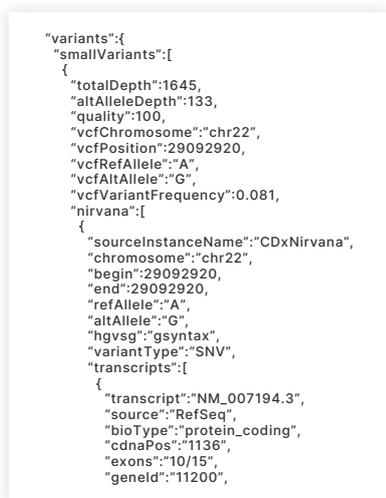
## 解析結果レポートの種類

TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステム(TSO Comprehensive)の解析結果レポートは、以下の3種類が提供されます。



### PDFレポート\*

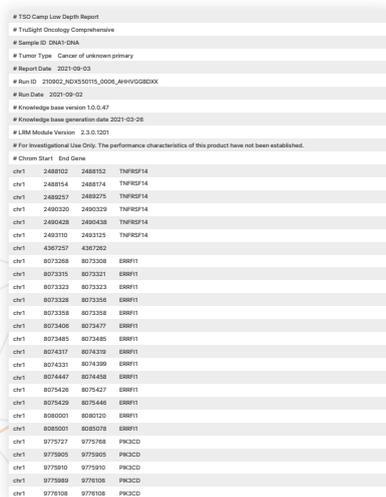
QCをパスしたバリエーションを独自のナレッジベースを用いて、臨床的に有意なエビデンスがあるゲノムの所見(Genomic Findings with Evidence of **Clinical Significance**)、または臨床的に有意な可能性があるゲノムの所見(Genomic Findings with **Potential Clinical Significance**)をセクションごとに記載しています。



### JSON (JavaScript Object Notation)

機械が解析するためのデータ形式です。PDFファイルの内容に加え、より詳しい情報を記載しています。

JSONファイルは付帯情報として提供されます。



### 低深度レポート (LowDepth Report.tsv)

シーケンス深度が100x未満で、且つ、フィルターをパスしたスモールバリエーションが検出されなかったゲノムの位置のリストが、低深度レポート(Low Depth Report.tsv)として出力されます。

低深度レポートは付帯情報として提供されます。

※次ページ以降、PDFレポートの詳細内容を説明します。

# TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステム

## PDFレポートの見方と概要

illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (JP) FOR IN VITRO DIAGNOSTIC USE Report Date 2023-06-01

1	Sample ID <b>ORC3-L3_PPQ1_1_129</b>	Run QC RNA External Control & NTC RNA Library QC DNA External Control & NTC DNA Library QC DNA MSI QC DNA Small Variant & TMB QC DNA Copy Number Variant QC	✓ PASS ✓ PASS ✓ PASS ✓ PASS ✓ PASS ✓ PASS ✓ PASS	2	Run ID <b>201013_NDX550129_0153_AHCVKMBDXX</b>
	Tumor Type <b>Medullary thyroid carcinoma</b> Sex <b>Female</b>	Analysis Date <b>2023-06-01</b> Knowledge Base Version <b>8.6.1.0326</b> Knowledge Base Published Date <b>2023-03-31</b> Module Version <b>2.5.0.x</b> Claims Package Version <b>1.1.0.0</b>			

**Alterations and Biomarkers Identified**

The genomic findings reported below, for variants or biomarkers identified in this sample, are intended to provide tumor profiling information in accordance with professional guidelines.

**3 Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance \***

Detected Variants	Details
<b>BRAF p.(Val600Glu)</b>	Type: SNV VAF: 10.86%   Consequence: Missense Variant   Nucleotide Change: NM_004333.6:c.1799T>A   Genomic Position: chr7:140453136   Reference Allele: A   Alternate Allele: T

**4 Genomic Findings with Potential Clinical Significance \***

TMB: 6.3 Mut/Mb		MSI: MS-Stable	
Detected Variants	Details		
<b>AKT1 p.(Glu17Lys)</b>	Type: SNV VAF: 7.8%   Consequence: Missense Variant, Splice Region Variant   Nucleotide Change: NM_001014432.2:c.49G>A; NM_001382430.1:c.49G>A   Genomic Position: chr14:105246551   Reference Allele: C   Alternate Allele: T		
<b>APC p.(Arg1450Ter)</b>	Type: SNV VAF: 10.08%   Consequence: Stop Gained   Nucleotide Change: NM_000038.6:c.4348C>T   Genomic Position: chr5:112175639   Reference Allele: C   Alternate Allele: T		
<b>APC p.(Thr1556AsnfsTer3)</b>	Type: Insertion VAF: 7.98%   Consequence: Frameshift Variant   Nucleotide Change: NM_000038.6:c.4666dup   Genomic Position: chr5:112175951   Reference Allele: G   Alternate Allele: GA		
<b>ATM p.(Cys353SerfsTer5)</b>	Type: Deletion VAF: 6.44%   Consequence: Frameshift Variant   Nucleotide Change: NM_000051.4:c.1058_1059del   Genomic Position: chr11:108117845   Reference Allele: CTG   Alternate Allele: C		
<b>CTNNB1 p.(Thr41Ala)</b>	Type: SNV VAF: 13.4%   Consequence: Missense Variant   Nucleotide Change: NM_001904.4:c.121A>G   Genomic Position: chr3:41266124   Reference Allele: A   Alternate Allele: G		

\*Additional information in Informatics Details section

1 of 9

(左列)  
検体の情報: サンプルID、がん種、性別

(右列)  
検査のQC結果: シーケンスラン、DNA/RNAコントロール  
およびDNA/RNAライブラリーのそれぞれのQC結果

解析の関連情報: シーケンスランのID、解析実施日、  
ナレッジベースのバージョン、ナレッジベースの発行日、  
解析モジュールのバージョン、クレームパッケージのバージョン

臨床的に有意なエビデンスがあるゲノムの所見  
● バリエーション名およびゲノムの詳細情報

臨床的に有意な可能性があるゲノムの所見  
● バリエーション名およびゲノムの詳細情報  
● TMB、MSIを含む\*

\*本解析結果レポートで報告されている項目のうち、  
TMBおよびMSIに関しては、  
厚生労働省から承認を受けたものではありません。

**1 検体情報と検査のQC結果**  
患者のがん種、性別、検査のQC結果等の記載。

**2 シーケンス解析の関連情報**  
シーケンスランID、解析ソフトウェアバージョン等の記載。

**3 臨床的に有意なエビデンスがあるゲノムの所見**  
(Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance)  
患者のがん種で、本検査が参照している欧米の薬剤情報や  
主要臨床ガイドラインから、臨床的(治療、予後、または診断)に  
有意なエビデンスを有するバリエーションを記載。

**4 臨床的に有意な可能性があるゲノムの所見**  
(Genomic Findings with Potential Clinical Significance)  
患者のがん種と異なるがん種で、本検査が参照している欧米の薬剤情報や  
主要臨床ガイドラインから、臨床的(治療、予後、または診断)に有意な可能性を  
有するバリエーションを記載。  
患者のがん種で、clinicaltrials.gov等に登録されている臨床試験の  
適格基準に合致する、または主要な科学文献で臨床的に有意な可能性がある  
エビデンスを有するバリエーションを記載。

### PDFレポートご確認の際の注意事項

結果レポートを確認する際、患者のがん種が間違っていないかをご確認ください。  
がん種の選択が間違っていた場合、報告されるべき変異が報告されない可能性もあります。

# 各変異の説明

TSO Comprehensiveの解析結果レポートで報告される変異は、以下の種類が含まれています。本レポートはヒトの参照ゲノム配列である、Hg19リファレンス配列に基づいたゲノムポジションを使用しています。

## スモールバリエント

スモールバリエント(挿入[Insertion]、欠失[Deletion]、一塩基変異[SNV]、多塩基変異[MNV])はDNAから検出されます。

PDFレポート上のスモールバリエントには、以下の情報が記載されます: 遺伝子名、アミノ酸変化、スモールバリエントタイプ、バリエントアレル頻度、バリエントの結果、転写産物IDとヌクレオチド変化、ゲノムポジション、参照対立遺伝子(Reference allele)および代替対立遺伝子(Alternate allele)。

### 挿入[Insertion]

**EGFR p. (Asp770\_Asn771insGly)** Type: Insertion  
VAF: 10.88% | Consequence: Inframe Insertion | Nucleotide Change: NM\_005228.5:c.2310\_2311insGGT | Genomic Position: chr7:55249012 | Reference Allele: C | Alternate Allele: CGGT

### 欠失[Deletion]

**EGFR p. (Glu746\_Ala750del)** Type: Deletion  
VAF: 12.97% | Consequence: Inframe Deletion | Nucleotide Change: NM\_005228.5:c.2236\_2250del | Genomic Position: chr7:55242465 | Reference Allele: GGAATTAAGAGAAGCA | Alternate Allele: G

### 一塩基変異[SNV]

**TP53 (c.782+1G>A)** Type: SNV  
VAF: 39.28% | Consequence: Splice Donor Variant | Nucleotide Change: NM\_000546.6:c.782+1G>A | Genomic Position: chr17:7577498 | Reference Allele: C | Alternate Allele: T

### 多塩基変異[MNV]

**TP53 p. (Glu198\_Gly199delinsAspTer)** Type: MNV  
VAF: 36.63% | Consequence: Stop Gained | Nucleotide Change: NM\_000546.6:c.594\_595delinsTT | Genomic Position: chr17:7578254 | Reference Allele: CT | Alternate Allele: AA

PDFレポート上、基本的に1行に1つのバリエントおよびそのゲノムの詳細情報を記載していますが、1行に複数のバリエントを同時に記載するケースもあります。それは、これらのバリエントと一緒に検出された場合に臨床的な意味(例: 耐性変異等)があるからです。

下記例は、EGFR p.(Leu858Arg)に加え、Thr790Met変異が入ることで、TKIが阻害され耐性化し、EGFR-TKI感受性変異を意味します。

**EGFR p.(Leu858Arg)** Type: SNV  
**EGFR p.(Thr790Met)** VAF: 9.98% | Consequence: Missense Variant | Nucleotide Change: NM\_005228.3:c.2573T>G | Genomic Position: chr7:55259515 | Reference Allele: T | Alternate Allele: G

Type: SNV  
VAF: 3.88% | Consequence: Missense Variant | Nucleotide Change: NM\_005228.3:c.2369C>T | Genomic Position: chr7:55249071 | Reference Allele: C | Alternate Allele: T

## 遺伝子増幅 (CNV)

遺伝子増幅はDNAから検出され、遺伝子のコピー数の増加を反映します。

遺伝子増幅は、同一サンプル中の二倍体領域、および特定の遺伝子領域のリード深度を補正した後、二倍体領域に対する特定遺伝子領域の倍数変化が報告されます。

PDFレポート上の遺伝子増幅には、以下の情報が記載されます：遺伝子名、倍数変化値 (Fold change value)。

**ERBB2 Gain** Type: CNV  
Fold Change: 1.436

## 融合遺伝子

遺伝子融合はRNAから検出され、2つの遺伝子の一部が合わされ新たなRNA産物になるときに起こります。

融合は“-”または“/”で区切られた遺伝子ペアとして表されます。“-”で区切られた場合、報告された遺伝子の順序は転写された方向 (5'から3')に対応します (融合遺伝子例1)。“/”で区切られた場合、方向が判定不可であることを示します。

また、複数の遺伝子がブレイクポイントにて重なっている場合、それらの遺伝子が“;”で区切られて報告されます (融合遺伝子例2)。下記例2では、CD74-ROS1 fusionとCD74-GOPC fusion、どちらの可能性もあり、判別できない結果を表しています。確定診断の検査実施もご考慮ください。

PDFレポート上の融合遺伝子には、以下の情報が記載されます：遺伝子名、融合遺伝子のブレイクポイント、融合遺伝子のサポートリード数。

### 融合遺伝子例1

**ETV6-NTRK3 Fusion** Type: Fusion  
Breakpoint 1: chr12:12022900 | Breakpoint 2: chr15:88483984 | Fusion Supporting Reads: 23

### 融合遺伝子例2

**CD74-ROS1;GOPC Fusion** Type: Fusion  
Breakpoint 1: chr5:149784243 | Breakpoint 2: chr6:117645578 | Fusion Supporting Reads: 26

## スプライスバリエント

スプライスバリエントはRNAから検出されます。

PDFレポートのスプライスバリエントには、以下の情報が記載されます：その遺伝子内の影響を受けたエクソン、各スプライスバリエントの転写産物ID、2つのブレイクポイントおよびスプライスサポートリード数。

**MET Exon 14 skipped** Type: Splice Variant  
Affected Exon(s): 14 | Transcript: NM\_000245.4 | Breakpoint Start: chr7:116411708 | Breakpoint End: chr7:116414934 | Splice Supporting Reads: 34

## Tumor Mutational Burden (TMB)<sup>※</sup>

解析対象となった遺伝子のコード領域の百万塩基あたりの体細胞変異数を測定した結果がレポートされます。

TMB: **6.3 Mut/Mb**

## Microsatellite Instability (MSI)<sup>※</sup>

MSIステータス (MS-Stable, MSI-High) は、閾値と比較して不安定と判定されたゲノム座位の割合に基づいて判定され、結果がレポートされます。

MSI: **MS-Stable**

※本PDFレポートで報告されている項目のうち、TMBおよびMSIに関しては、厚生労働省から承認を受けたものではありません。

# がん種について

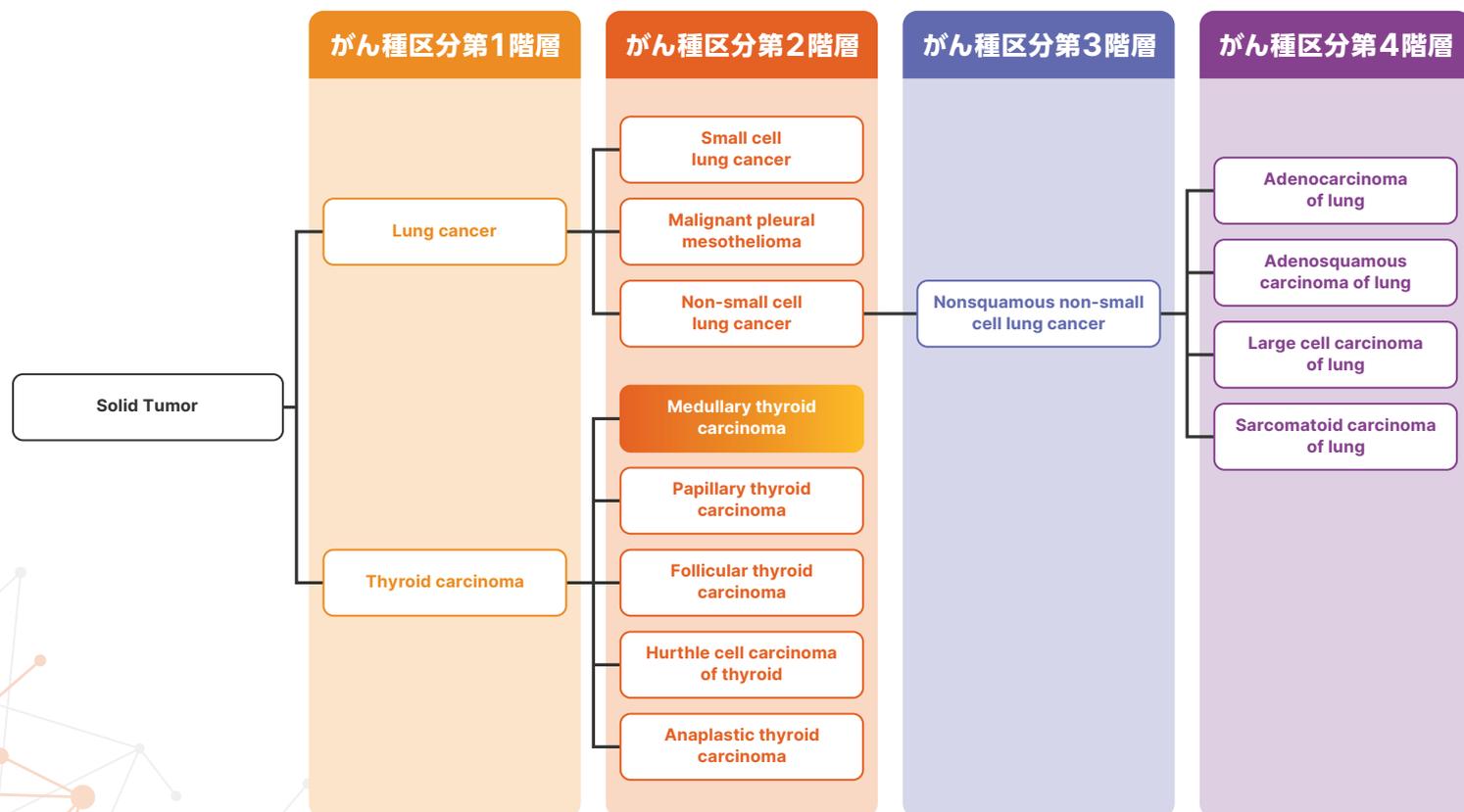
illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (JP)

FOR IN VITRO DIAGNOSTIC USE

Report Date **2023-06-01**

Sample ID	<b>ORC3-L3_PPQ1_1_129</b>	Run QC	✓ <b>PASS</b>	Run ID	<b>201013_NDX550129_0153_AHCVKMBDXX</b>
Tumor Type	<b>Medullary thyroid carcinoma</b>	RNA External Control & NTC	✓ <b>PASS</b>	Analysis Date	<b>2023-06-01</b>
Sex	<b>Female</b>	RNA Library QC	✓ <b>PASS</b>	Knowledge Base Version	<b>8.6.1.0326</b>
		DNA External Control & NTC	✓ <b>PASS</b>	Knowledge Base Published Date	<b>2023-03-31</b>
		DNA Library QC	✓ <b>PASS</b>	Module Version	<b>2.5.0.x</b>
		↳ DNA MSI QC	✓ <b>PASS</b>	Claims Package Version	<b>1.1.0.0</b>
		↳ DNA Small Variant & TMB QC	✓ <b>PASS</b>		
		↳ DNA Copy Number Variant QC	✓ <b>PASS</b>		

TSO Comprehensive検査を依頼する際にご指定いただきましたがん種が、こちらのTumor Type欄に記載されます。以下甲状腺がんと肺がんのがん種区分を例として示しています。検査依頼時に第2階層以降のがん種の指定は必須ではなく推奨になっておりますが、可能な限り検体の病理診断名にもっとも近いがん種(第2階層以降)を選んでいただくことで、検出された変異が患者のがん種で臨床試験や文献情報に適合する場合に、レポート上「臨床的に有意な可能性があるゲノムの所見」(Genomic Findings with **Potential Clinical Significance**)として報告されます。



# 検査の品質確認(QC)

illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (JP)

FOR IN VITRO DIAGNOSTIC USE

Report Date **2023-06-01**

Sample ID	<b>ORC3-L3_PPQ1_1_129</b>	Run QC	✓ <b>PASS</b>	Run ID	<b>201013_NDX550129_0153_AHCVKMBDXX</b>
Tumor Type	<b>Medullary thyroid carcinoma</b>	RNA External Control & NTC	✓ <b>PASS</b>	Analysis Date	<b>2023-06-01</b>
Sex	<b>Female</b>	RNA Library QC	✓ <b>PASS</b>	Knowledge Base Version	<b>8.6.1.0326</b>
		DNA External Control & NTC	✓ <b>PASS</b>	Knowledge Base Published Date	<b>2023-03-31</b>
		DNA Library QC	✓ <b>PASS</b>	Module Version	<b>2.5.0.x</b>
		↳ DNA MSI QC	✓ <b>PASS</b>	Claims Package Version	<b>1.1.0.0</b>
		↳ DNA Small Variant & TMB QC	✓ <b>PASS</b>		
		↳ DNA Copy Number Variant QC	✓ <b>PASS</b>		

TSO ComprehensiveのPDFレポートでは、検査のQC結果を表示しています。

主なQC結果の意味を以下に紹介します。

それぞれQCメトリクスの詳細は、[Local Run Manager TruSight™ Oncology Comprehensive Analysis Module Workflow Guideの付録B](#)をご参照ください。

## DNA Library QC

PASS  
FAIL

DNA Library QCは、コンタミネーションを測定します。  
PASSの場合、DNAからの変異がレポートされます。  
FAILの場合、下流のDNA QC(DNA MSI QC、DNA Small Variant & TMB QC、DNA Copy Number Variant QC)はN/Aになり、DNAからの変異はレポートされませんが、RNA Library QCをパスした場合、RNAの変異はレポートされます。  
なお、DNAを検査していない場合、DNA Library QCとその下流のDNA QCはN/Aと表記されます。

## DNA MSI<sup>※</sup> QC

PASS  
FAIL

PASSの場合、MSIのステータスが報告されます。  
FAILの場合、MSIのステータスがレポートされません。

## DNA Small Variant & TMB<sup>※</sup> QC

PASS  
FAIL

PASSの場合、スモールバリエーションとTMBの値がレポートされます。  
FAILの場合、スモールバリエーションがレポートされず、TMBはNot Evaluableとレポートされます。

## DNA Copy Number Variant QC

PASS  
FAIL

PASSの場合、遺伝子増幅変異が報告されます。  
FAILの場合、遺伝子増幅変異がレポートされません。

## RNA Library QC

PASS  
FAIL

PASSの場合、融合遺伝子とスプライスバリエーションがレポートされます。  
FAILの場合、融合遺伝子とスプライスバリエーションがレポートされません。  
なお、RNAを検査していない場合、RNA Library QCはN/Aと表記されます。

※本解析結果レポートで報告されている項目のうち、TMBおよびMSIに関しては、厚生労働省から承認を受けたものではありません。

# TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステム

## 使用目的または効果

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。

## 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、臨床症状とあわせて、総合的に判断すること。

TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステム

お問い合わせ先

製品およびTruSight™ Oncology Comprehensive ポータルに関するお問合せ

シスメックス株式会社 TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステム専用窓口

📞 **0120-085-860**

受付時間

月～金曜日／9:00～17:00 (祝日・お盆・年末年始・その他休日は除く)

お問い合わせフォーム

[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

イルミナ株式会社

〒108-0014 東京都港区芝五丁目36番7号 三田ベルジュビル22階

Pub No. APJ-8006-250509-01-JP

M-JP-00361