

## 新規実施項目のお知らせ

謹啓

平素は格別のご高配を賜り、厚くお礼申し上げます。

この度、下記の検査項目を新たに開始いたしますのでご案内いたします。

今後とも皆様のご要望にお応えすべく努めてまいりますので、お引き立てのほどお願い申し上げます。

敬白

### 記

#### ◆ 実施日

2024年 4月 22日 ご依頼分より

※新規実施項目の受託に伴い、検査依頼書を変更いたします。

新依頼書への切り替えは、2024年 5月末を目途に順次ご対応ください。

#### ◆ 新規実施項目内容

次頁以降に記載



Cancer  
Precision  
Medicine

#### 株式会社 Cancer Precision Medicine

CPM クリニカルラボ (川崎市指令健医第 288 号 衛生検査所登録第 293 号)

神奈川県川崎市川崎区殿町 3-25-10 RGBT2 1F

TEL: 044-201-8092

e-mail : support@cancerprecision.co.jp

## ◆ 新規実施項目内容一覧

検査項目名	項目コード	検査材料名 (必要量)	検体 容器	保存方法 (安定性)	所要 期間	実施料	検査 方法	検査結果
TSO500 パネル解析 【血液】	2502	血漿およびパフィーコート (血漿 5 mL×3 本, パフィーコート: 採取した全量)	BT7 <b>遠心分離</b> ↓ 血漿・ パフィーコート : CT5	超冷凍 (1 年)	1ヶ月	未収載	ターゲット シーケンス 法	<ul style="list-style-type: none"> <li>・cfDNA 抽出結果</li> <li>・腫瘍変異負荷 (TMB)</li> <li>・マイクロサテライト不安定性 (MSI)</li> <li>・遺伝子変異検出結果</li> <li>・適応薬剤・臨床試験情報レポート 「Drug and Clinical Trial Information Report」</li> <li>・品質確認結果</li> </ul>
		血液 (30 mL 以上)	RT11	冷蔵 もしくは室温 (5 日) 推奨: 18℃ ~25℃				

冷蔵: 2℃~8℃    超冷凍: -85℃~ -70℃    室温: 9℃~30℃

### 【TSO500 パネル解析【血液】】

血液検体（リキッドバイオプシー）から 523 遺伝子を対象にした包括的ゲノムプロファイリングを行います。血漿中のセルフリーDNA を抽出後、次世代シーケンサーシステムを用いて 1 塩基変異 (SNV)、挿入・欠失 (Indel)、コピー数変異 (CNV) および融合遺伝子 (Fusion gene) の検出、および腫瘍免疫バイオマーカーとなる腫瘍変異負荷 (TMB)、マイクロサテライト不安定性 (MSI) の測定を行います。血漿中セルフリーDNA の解析と同時に、パフィーコートから抽出したゲノム DNA を用いて同様のパネル検査を行い、血漿を用いたパネル検査で検出された遺伝子変異のうち、クローン性造血由来であることが示唆される変異（偽陽性）を除外してご報告します。さらに、科学的根拠・薬剤承認情報・治療ガイドラインに基づき、得られた遺伝子変異情報に関連する分子標的治療薬や臨床試験の情報を ご報告します（適応薬剤・臨床試験情報レポート）。

※「追加データ解析 ネオアンチゲン解析」(2903) には現在対応しておりません。

(次頁につづく)



## 検査対象遺伝子

- ✓ 1塩基変異 (SNV)、塩基挿入/欠失 (Indel) : 523 遺伝子
- ✓ コピー数変異 (CNV) : 59 遺伝子
- ✓ 融合遺伝子 : 23 遺伝子
- ✓ マイクロサテライト不安定性 (MSI)
- ✓ 腫瘍変異負荷 (TMB) バイオマーカー

一塩基変異, 塩基挿入/欠失										
ABL1	BRD4	CUX1	FAM175A	GATA6	IGF1	MAP3K13	NOTCH4	POLE	RPTOR	TAF1
ABL2	BRIP1	CXCR4	FAM46C	GEN1	IGF1R	MAP3K14	NPM1	PPARG	RUNX1	TBX3
ACVR1	BTG1	CYLD	FANCA	GID4	IGF2	MAP3K4	NRAS	PPM1D	RUNX1T1	TCEB1
ACVR1B	BTK	DAXX	FANCC	GLI1	IKBKE	MAPK1	NRG1	PPP2R1A	RYBP	TCF3
AKT1	C11orf30	DCUN1D1	FANCD2	GNA11	IKZF1	MAPK3	NSD1	PPP2R2A	SDHA	TCF7L2
AKT2	CALR	DDR2	FANCE	GNA13	IL10	MAX	NTRK1	PPP6C	SDHAF2	TERC
AKT3	CARD11	DDX41	FANCF	GNAQ	IL7R	MCL1	NTRK2	PRDM1	SDHB	TERT
ALK	CASP8	DHX15	FANCG	GNAS	INHBA	MDC1	NTRK3	PREX2	SDHC	TET1
ALOX12B	CBFB	DICER1	FANCI	GPR124	INHBA	MDM2	NUP93	PRKAR1A	SDHD	TET2
ANKRD11	CBL	DIS3	FANCL	GPS2	INPP4A	MDM4	NUTM1	PRKCI	SETBP1	TFE3
ANKRD26	CCND1	DNAJB1	FAS	GREM1	INPP4B	MED12	PAK1	PRKDC	SETD2	TFRC
APC	CCND2	DNMT1	FAT1	GRIN2A	INSR	MEF2B	PAK3	PRSS8	SF3B1	TGFBR1
AR	CCND3	DNMT3A	FBXW7	GRM3	IRF2	MEN1	PAK7	PTCH1	SH2B3	TGFBR2
ARAF	CCNE1	DNMT3B	FGF1	GSK3B	IRF4	MET	PALB2	PTEN	SH2D1A	TMEM127
ARFRP1	CD274	DOT1L	FGF10	H3F3A	IRS1	MGA	PARK2	PTPN11	SHQ1	TMPRSS2
ARID1A	CD276	E2F3	FGF14	H3F3B	IRS2	MITF	PARP1	PTPRD	SLIT2	TNFAIP3
ARID1B	CD74	EED	FGF19	H3F3C	JAK1	MLH1	PAX3	PTPRS	SLX4	TNFRSF14
ARID2	CD79A	EGFL7	FGF2	HGF	JAK2	MLL	PAX5	PTPRT	SMAD2	TOP1
ARID5B	CD79B	EGFR	FGF23	HIST1H1C	JAK3	MLL2	PAX7	QKI	SMAD3	TOP2A
ASXL1	CDC73	EIF1AX	FGF3	HIST1H2BD	JUN	MPL	PAX8	RAB35	SMAD4	TP53
ASXL2	CDH1	EIF4A2	FGF4	HIST1H3A	KAT6A	MRE11A	PBRM1	RAC1	SMARCA4	TP63
ATM	CDK12	EIF4E	FGF5	HIST1H3B	KDM5A	MSH2	PDCD1	RAD21	SMARCB1	TRAF2
ATR	CDK4	EML4	FGF6	HIST1H3C	KDM5C	MSH3	PDCD1LG2	RAD50	SMARCD1	TRAF7
ATRX	CDK6	EP300	FGF7	HIST1H3D	KDM6A	MSH6	PDGFRA	RAD51	SMC1A	TSC1
AURKA	CDK8	EPCAM	FGF8	HIST1H3E	KDR	MST1	PDGFRB	RAD51B	SMC3	TSC2
AURKB	CDKN1A	EPHA3	FGF9	HIST1H3F	KEAP1	MST1R	PDK1	RAD51C	SMO	TSHR
AXIN1	CDKN1B	EPHA5	FGFR1	HIST1H3G	KEL	MTOR	PDPK1	RAD51D	SNCAIP	U2AF1
AXIN2	CDKN2A	EPHA7	FGFR2	HIST1H3H	KIF5B	MUTYH	PGR	RAD52	SOCS1	VEGFA
AXL	CDKN2B	EPHB1	FGFR3	HIST1H3I	KIT	MYB	PHF6	RAD54L	SOX10	VHL
B2M	CDKN2C	ERBB2	FGFR4	HIST1H3J	KLF4	MYC	PHOX2B	RAF1	SOX17	VTCN1
BAP1	CEBPA	ERBB3	FH	HIST2H3A	KLHL6	MYCL	PIK3C2B	RANBP2	SOX2	WISP3
BARD1	CENPA	ERBB4	FLCN	HIST2H3C	KMT2B	MYCN	PIK3C2G	RARA	SOX9	WT1
BBC3	CHD2	ERCC1	FLI1	HIST2H3D	KMT2C	MYD88	PIK3C3	RASA1	SPEN	XIAP
BCL10	CHD4	ERCC2	FLT1	HIST3H3	KMT2D	MYOD1	PIK3CA	RB1	SPOP	XPO1
BCL2	CHEK1	ERCC3	FLT3	HLA-A	KRAS	NAB2	PIK3CB	RBM10	SPTA1	XRCC2
BCL2L1	CHEK2	ERCC4	FLT4	HLA-B	LAMP1	NBN	PIK3CD	RECQL4	SRC	YAP1
BCL2L11	CIC	ERCC5	FOXA1	HLA-C	LATS1	NCOA3	PIK3CG	REL	SRSF2	YES1
BCL2L2	CREBBP	ERG	FOXL2	HNF1A	LATS2	NCOR1	PIK3R1	RET	STAG1	ZBTB2
BCL6	CRKL	ERRFI1	FOXO1	HNRNP	LMO1	NEGR1	PIK3R2	RFWD2	STAG2	ZBTB7A
BCOR	CRLF2	ESR1	FOXP1	HOXB13	LRP1B	NF1	PIK3R3	RHEB	STAG3	ZFH3
BCORL1	CSF1R	ETS1	FRS2	HRAS	LYN	NF2	PIM1	RHOA	STAT4	ZNF217
BCR	CSF3R	ETV1	FUBP1	HSD3B1	LZTR1	NFE2L2	PLCG2	RICTOR	STAT5A	ZNF703
BIRC3	CSNK1A1	ETV4	FYN	HSP90AA1	MAGI2	NFKBIA	PLK2	RIT1	STAT5B	ZRSR2
BLM	CTCF	ETV5	GABRA6	JCOSLG	MALT1	NKX2-1	PMAIP1	RNF43	STK11	
BMPR1A	CTLA4	ETV6	GATA1	ID3	MAP2K1	NKX3-1	PMS1	ROS1	STK40	
BRAF	CTNNA1	EWSR1	GATA2	IDH1	MAP2K2	NOTCH1	PMS2	RPS6KA4	SUFU	
BRCA1	CTNNB1	EZH2	GATA3	IDH2	MAP2K4	NOTCH2	PNRC1	RPS6KB1	SUZ12	
BRCA2	CUL3	FAM123B	GATA4	IFNGR1	MAP3K1	NOTCH3	POLD1	RPS6KB2	SYK	
コピー数多型										
AKT2	BRCA2	CHEK1	ERCC2	FGF2	FGF6	FGFR2	KRAS	MYC	PDGFRA	RAF1
ALK	CCND1	CHEK2	ESR1	FGF23	FGF7	FGFR3	LAMP1	MYCL	PDGFRB	RET
AR	CCND3	EGFR	FGF1	FGF3	FGF8	FGFR4	MDM2	MYCN	PIK3CA	RICTOR
ATM	CCNE1	ERBB2	FGF10	FGF4	FGF9	JAK2	MDM4	NRAS	PIK3CB	RPS6KB1
BRAF	CDK4	ERBB3	FGF14	FGF5	FGFR1	KIT	MET	NRG1	PTEN	TFRC
BRCA1	CDK6	ERCC1	FGF19							
融合遺伝子										
ABL1	BRAF	EGFR	ETV4	EWSR1	FGFR3	NTRK1	NUTM1	PAX8	RET	TFE3
ALK	CD74	ETV1	ETV6	FGFR2	NAB2	NTRK2	PAX3	PPARG	ROS1	TMPRSS2
BCR										

## 検体の品質確認について

核酸（cfDNA およびゲノム DNA）抽出後、品質確認を行います。

品質基準は下表の通りです。

〔品質基準〕

	品質基準	検査不可基準
cfDNA	収量 30 ng 以上、 ゲノム DNA の混入 5%未満	収量 20 ng 未満、もしくは ゲノム DNA の混入 5%以上
ゲノム DNA	収量 500 ng 以上、DIN 6.0 以上	収量 90 ng 未満

DIN（DNA Integrity Number）：核酸の分解度を示す評価する指標。1～10 の値で示します。

（1=完全に分解された状態，10=ほとんど分解していない状態）

品質確認の結果、以下に該当する場合は、ご依頼時のご連絡先にメールにてご連絡いたします。

- ・cfDNA もしくはゲノム DNA の品質が検査実施基準を満たさず、検査が継続できない場合  
（品質確認までの費用が発生いたします。）
- ・検査を継続できるが、cfDNA もしくはゲノム DNA が品質基準を満たさず、データの信頼性が低下するリスク、  
および以降の工程で継続不可となる可能性がある場合



## 適用薬剤・臨床試験情報レポート（例）

遺伝子変異検出結果に基づき、株式会社キアゲン（以下、「QIAGEN」）の臨床決定サポートソフトウェア「QCI Interpret」<sup>※</sup>を使用した適用薬剤・臨床試験情報レポート「Drug and Clinical Trial Information Report」を作成します。

レポートには、以下の情報が含まれます。

- 標的となりうる遺伝子変異と分子標的治療薬
- 分子標的治療薬の作用
- 参照可能な臨床試験

なお、適用薬剤・臨床試験情報レポートの作成は、QIAGEN へ解析データを送付して行います。

QIAGEN は、患者様の同意なしに個人を特定できる情報が第三者に開示されないことを保証します。

※参考：QIAGEN Web サイト

<https://digitalinsights.qiagen.com/ja/products-overview/clinical-insights-portfolio/qiagen-clinical-insight/qci-interpret/>

## （適用薬剤・臨床試験情報レポート見本）

Page 1 of 7

Cancer Precision Medicine

Report Date Nov 25, 2019  
Status -

Drug and Clinical Trial Information Report  
TSO500 ctDNA

Accession ID NSCLC demo      Diagnosis Lung adenocarcinoma

Result: **Positive**

**6** Clinically Significant Variants      **2** Therapies Associated with Resistance      **3** Therapies with Potential Clinical Benefit      **3** Clinical Trials

**Report Summary**  
This is a customizable sample report. The purpose of this sample report is to illustrate report components and not accuracy or completeness of scientific evidence.

**Actionable Variants With Associated Therapies**

Gene / Variant	Allelic Fraction	Approved Therapies			Clinical Trials
		Lung Adenocarcinoma	Other Indications	Associated With Resistance	
<b>ECFR</b> amplification Tier 1B Pathogenic	-	gefitinib	-	afatinib	1
<b>KRAS</b> amplification Tier 2C Pathogenic	-	-	-	crizotinib	1

**Variants Without Associated Therapies**

Gene / Variant	Allelic Fraction	Function	Classification	Assessment
<b>Chr3</b> g.187729244G>A	98.0%	-	Tier 1B	Pathogenic
<b>KIT</b> c.2447A>T p.D985V g.54733355A>T	11.0%	gain	Tier 2C	Pathogenic
<b>NRAS</b> Exon 2-4 deletion	-	loss	Tier 2C	Likely Pathogenic

## ● 標的となりうる遺伝子変異と分子標的治療薬

(報告例)

Actionable Variants With Associated Therapies					
Gene / Variant	Allelic Fraction	Approved Therapies			Clinical Trials
		Breast Cancer	Other Indications	Associated With Resistance	
<b>BRAF</b> c.1799T>A p.V600E g.140453136A>T Tier 1A Pathogenic	0.84% (of 2016 reads)	dabrafenib / trametinib	-	afatinib cetuximab erlotinib gefitinib imatinib osimertinib panitumumab	10
<b>BRCA1</b> c.1961delA p.K654fs*47 g.41245587delT Tier 1A Pathogenic	0.5% (of 2397 reads)	olaparib talazoparib	-	-	10
<b>BRCA2</b> c.7934delG p.R2645fs*3 g.32936788delG Tier 1A Pathogenic	0.33% (of 2110 reads)	olaparib talazoparib	-	-	10

## ● 分子標的治療薬の作用

(報告例)

Therapeutic Implications for Breast Cancer			
Therapies	Gene / Variant	Response	Therapies Description
dabrafenib/ trametinib	<b>BRAF</b> p.V600E g.140453136A>T Tier 1A Pathogenic	Sensitive	Dabrafenib, a kinase inhibitor, in combination with trametinib, a kinase inhibitor, is FDA- and EMA-approved for treating patients with unresectable or metastatic melanoma with BRAF V600E or V600K mutations as detected by an FDA-approved test; for the adjuvant treatment of patients with melanoma with BRAF V600E or V600K mutations, as detected by an FDA-approved test, and involvement of lymph node(s), following complete resection; and for treating patients with metastatic non-small cell lung cancer (NSCLC) with BRAF V600E mutation as detected by an FDA-approved test; dabrafenib, in combination with trametinib, is also FDA-approved for treating patients with locally advanced or metastatic anaplastic thyroid cancer (ATC) with BRAF V600E mutation and with no satisfactory locoregional treatment options; and for treating adult and pediatric patients 6 years of age and older with unresectable or metastatic solid tumors with

## ●参照可能な臨床試験

検出された遺伝子変異について、「ClinicalTrials.gov」に登録された臨床試験情報を提示します。

「ClinicalTrials.gov」は、米国および 200 か国以上で行われている臨床試験とその結果に関する情報が登録されたオンラインデータベースです。

(報告例)

Available Clinical Trials				
Gene / Variant	Trial Title Trial ID	Treatments	Trial Phase	Location / Contact
<b>BRAF</b> p.V600E g.140453136A>T Tier 1A Pathogenic	A Phase 1 Study of ERK1/2 Inhibitor JSI-1187 Administered as Monotherapy and in Combination With Dabrafenib for the Treatment of Advanced Solid Tumors With MAPK Pathway Mutations <a href="#">NCT04418167</a>	JSI-1187 dabrafenib	Phase 1	United States: AZ, CA, FL, MA, MN Georgine N Price; georgineprice@westat.com; 301-610-4990;
<b>BRAF</b> p.V600E g.140453136A>T Tier 1A Pathogenic	A Phase I, First-In-Human, Multicenter, Open-Label Study of ABM-1310, Administered Orally in Adult Patients With Advanced Solid Tumors <a href="#">NCT04190628</a>	cobimetinib ABM-1310	Phase 1	United States: CA, MI, TX Yong Hu; yhu@abmtx.com; 858-405-6798;
<b>BRAF</b> p.V600E g.140453136A>T Tier 1A Pathogenic <b>KRAS</b> p.G12C g.25398285C>A Tier 2C Pathogenic	A Phase 1/2, First-in-Human Study of DCC-3116 as Monotherapy and in Combination With RAS/MAPK Pathway Inhibitors in Patients With Advanced or Metastatic Solid Tumors With RAS /MAPK Pathway Mutations <a href="#">NCT04892017</a>	binimetinib DCC-3116 trametinib	Phase 1 /Phase 2	United States: MA, PA, TX Clinical Team; clinicaltrials@deciph era.com; 833-432-2237;



## 検査依頼書の変更

「TSO500 パネル解析 [血液]」の受託に伴い、リキッドバイオブシー検査依頼書の様式を変更いたしました。  
「Oncomine Pan-Cancer パネル解析」の依頼方法も以下のとおり変更いたしました。

### 【変更点】

①「検査項目」に「TSO500 パネル解析 [血液]」（2502）を追加

②「検体情報」の「がん種」記入欄について、記入方法を変更

・以下の検査項目をご依頼の場合：

Oncomine Pan-Cancer パネル解析（2100）

Oncomine Pan-Cancer パネル解析（cfDNA 定量検査後）（2152）

リキッドバイオブシー 臨床試験情報レポート（2153）

→「がん種入力フォーム Oncomine Pan-Cancer パネル解析」にてがん種名を選択のうえ、  
添付してご依頼ください。

・TSO500 パネル解析 [血液]（2502）をご依頼の場合：

→「がん種入力フォーム TSO500 パネル解析 [血液]」にてがん種名を選択のうえ、添付してご依頼ください。

・その他検査項目の場合：

→従来どおり、記入欄にご記入ください。ただし、健康診断が目的の場合は、空欄で差支えありません。

以上