

乳がん患者への抗悪性腫瘍薬の適応判定を補助

OncoGuide™ OncoScreen™ Plus CDxシステム

AKT1

PTEN

PIK3CA

製品紹介リーフレット

OncoGuide™ OncoScreen™ Plus CDxシステム によるコンパニオン診断

カピバセルチブの乳がん患者への適応判定の補助を目的として、
以下の3遺伝子に関する遺伝子変異等を検出します。

遺伝子	がん種	関連する医薬品
AKT1	乳がん	カピバセルチブ (商品名:トルカブ [®] 錠)
PIK3CA		
PTEN		

報告対象の遺伝子変異等

遺伝子	転写産物ID ^{※1}	エクソン	遺伝子変異等	最小検出感度 (変異アレル頻度)
AKT1	NM_005163.2	3	E17K	2%
PIK3CA	NM_006218.2	2	R88Q	2%
		5	N345K	
		8	C420R	
		10	E542K	
		10	E545A / E545D / E545Q / E545K / E545G	
		10	Q546E / Q546K / Q546R / Q546P	
		21	M1043I / M1043V	
		21	H1047Y / H1047R / H1047L	
		21	G1049R	
PTEN	NM_000314.4	5	C124R / C124S	2%
		5	G129E / G129R / G129V	
		5	R130G / R130L / R130P / R130Q	
		5	C136R / C136Y	
		6	S170R	
		6	R173C	
		1~8	Nonsense Variant / Stop Gained 特異的変異 ^{※2}	5%
			Nonsense Variant / Stop Gained その他変異 ^{※2}	
			Frameshift Variant	
			Splice Variant	
			Start Lost	
		Homozygous Deletion ^{※3}		40% (腫瘍細胞含有率)

※1 ヒト参照ゲノムは GRCh37。トランスクリプトは RefSeq (v75) で命名されたアクセス番号。
※2 PTEN Nonsense variant/Stop gained には、特異的変異 (R233*, R130*, Q245*, S229*, R335*, Q214*, S59*, S287*, Q171*, E73*, E7*, E299*, W111*, Y68*, Q17*) に加え、その他の非特異的変異も含まれる。
※3 PTEN Homozygous Deletion には、遺伝子全体のホモ接合性欠失と、遺伝子内のエクソンの一部におけるホモ接合性欠失がある。

本品は、がんゲノムプロファイリング検査としての承認は取得しておりません。上記に記載された報告対象の遺伝子変異等の検出結果のみがレポートに記載されます。

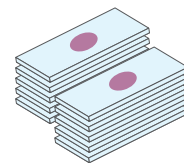
検体作製について

提出検体	推奨検体量	腫瘍細胞含有率
ホルマリン固定パラフィン包埋 (FFPE)腫瘍組織 切片スライド	切片厚10 μmの場合：5枚程度 切片厚5 μmの場合：10枚程度	推奨40%以上 (最小20%以上)

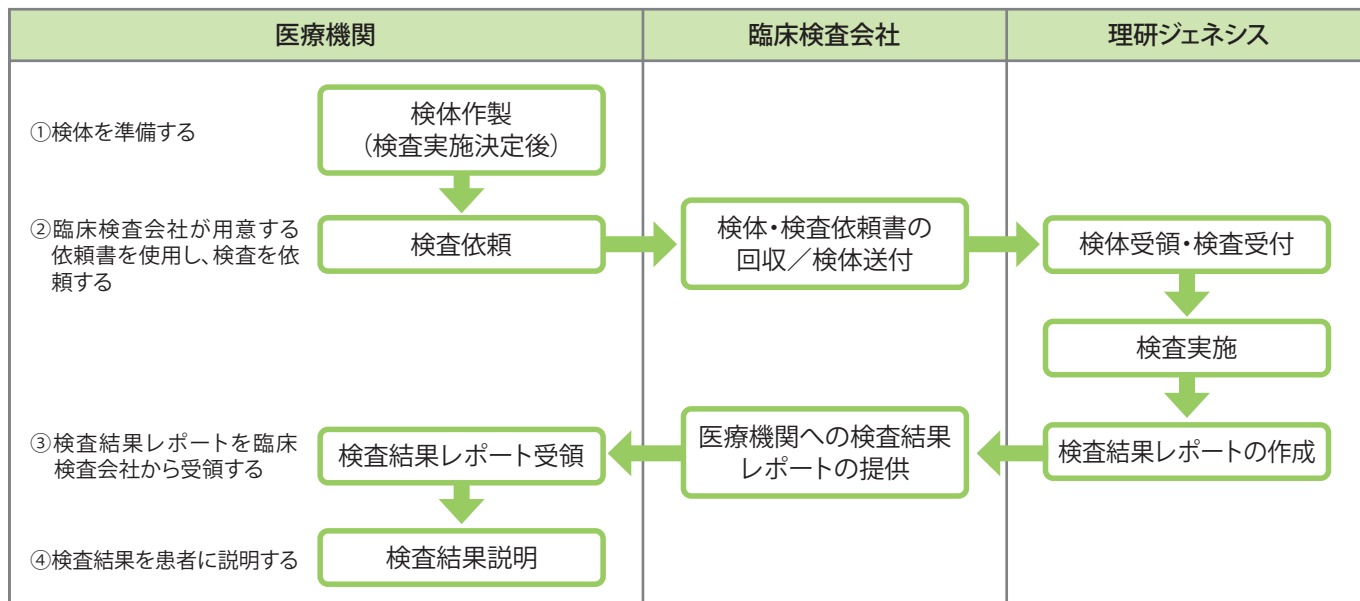
【留意点】

正確な検査結果を得るために、以下の点に注意してください。

- 組織検体は検査前に適切な病理学的評価を行い、腫瘍細胞が**40%以上**含まれていることを推奨します。
 - ▶ *PTEN* Homozygous Deletionの検出には腫瘍細胞含有率**40%以上**が必要です。40%未満の場合は、偽陰性となる可能性があります。
 - ▶ *AKT1*遺伝子、*PIK3CA*遺伝子、*PTEN*遺伝子それぞれの変異 (SNV, Indel) においては、腫瘍細胞含有率**20%以上**で検出可能です。
 - ▶ 腫瘍細胞含有率**20%未満**の場合は、マクロダイセクション実施後の推定腫瘍細胞含有率が20%以上になるよう、**すべての**未染色標本スライドの裏面から腫瘍部にマーキングしてください。
- 検体の適切な採取やホルマリン固定パラフィン包埋標本の作製・保管は「**ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程**」(日本病理学会編)等に従ってください。
- 検体の保管期間は、「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」等から、パラフィンブロック作製後**3年以内**を推奨しています。
- 検査に必要な最小DNA量は100 ngです。FFPE検体から抽出されたDNA量が100 ng未満の場合は、検査中止となります。



検査の流れ



検査結果レポート

納品物	内容
検査レポート	<i>AKT1</i> 遺伝子、 <i>PIK3CA</i> 遺伝子及び <i>PTEN</i> 遺伝子それぞれの変異検出結果 検出された遺伝子変異のアミノ酸変化 (<i>PTEN</i> Homozygous Deletionの場合は変異の種類) の情報
RG QCレポート	検体および検査の品質に関する項目

相関性試験成績

カピバセルチブのCAPItello-291試験で乳がん患者から採取された検体を使用して、既承認品（対照品）と本品の相関性試験を行いました。対照品でPIK3CA遺伝子変異、AKT1遺伝子変異及びPTEN遺伝子変異の結果が判明している陽性検体157例及び陰性検体170例の検体を使用して、本品との一致率を評価しました。

既承認品と本品の相関性

		対照品		
		陽性	陰性	合計
本品	陽性	149	6	155
	陰性	8	164	172
	合計	157	170	327

既承認品と本品の一致率

陽性一致率	陰性一致率	全体一致率
94.9% (149/157)	96.5% (164/170)	95.7% (313/327)

製品概要

製品名	OncoGuide™ OncoScreen™ Plus CDxシステム（製造販売承認番号：30700BZX00235000）		
一般的名称	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）		
使用目的	下表の医薬品の適応判定の補助を目的として、対応する遺伝子等を検出する。		
	遺伝子変異等	がん種	関連する医薬品
	AKT1遺伝子変異	乳癌	カピバセルチブ
	PIK3CA遺伝子変異		
	PTEN遺伝子変異		
検出原理	次世代シーケンシング法（NGS）		
使用検体	ホルマリン固定パラフィン包埋（FFPE）腫瘍組織		
構成品	コンビネーション医療機器		
	OncoGuide™ OncoScreen™ Plus CDx キット OncoGuide™ OncoScreen™ Plus CDx 解析プログラム		
製造販売業者	株式会社理研ジェネシス		
製造元	Guangzhou Burning Rock Dx Co., Ltd.		

【お問い合わせ先】

株式会社理研ジェネシス 営業部

〒141-0032 東京都品川区大崎1-2-2 アートヴィレッジ大崎セントラルタワー 8階
TEL：03-5759-6042 / FAX：03-5759-6043 / URL：<https://www.rikengenesis.jp>

 riken genesis

TM、®：弊社または各社の商標または登録商標です
D11-002-251-01

【検査受託先】

 H.U. フロンティア

 SIRIL



製品ウェブサイト



電子添文