

アクトメッドが提供する多遺伝子パネル検査 ACTRisk™ Care / ACTRisk™

遺伝性腫瘍に関連することが報告されている※1 31遺伝子(ACTRisk™ Care)あるいは67遺伝子(ACTRisk™)の全エキソン領域を、全血由来のDNAを用いてシーケンス解析致します。

結果レポートには、バリエーションの検出結果および関連癌の発症リスク、疾患マネジメントなどに関して、エビデンスに基づいた情報が記載されます。

検査を受けられた方の癌の早期発見や今後の健康管理に役立つ情報を提供致します。

検査の特徴



検査結果に対する不明点は、アクトメッドの専門スタッフがレポートアウトミーティングにて解消



全文日本語化レポートをご提供



日本人全ゲノムリファレンスパネル(jMorp)をバリエーション評価に活用



将来VUSの評価に変更が生じた場合にはご連絡するサポート体制

パネル検査名 ACTRisk™ Care

ACTRisk™

特徴

臨床有用性の高い遺伝子を厳選して搭載

NCCNガイドラインに記載の遺伝子を網羅的に搭載

解析対象
遺伝子数

31 遺伝子

67 遺伝子

関連する
遺伝性腫瘍

乳がん、卵巣がん、大腸がん、子宮体がん、
メラノーマ、膵臓がん、胃がん、前立腺がん

乳がん、卵巣がん、大腸がん、子宮体がん、メラノーマ、
膵臓がん、胃がん、前立腺がん、神経内分泌腫瘍

検出項目

一塩基置換 (SNVs)
短い挿入欠失 (Small InDels)
スプライス部位バリエーション (Splice Site Variants)
コピー数多型 (CNV)
大規模な遺伝子再構成 (LGR)

CNV/LGRが検出
可能な遺伝子数

17 遺伝子

18 遺伝子

所要日数

17~26日

検体

血液 8~10 mL

References

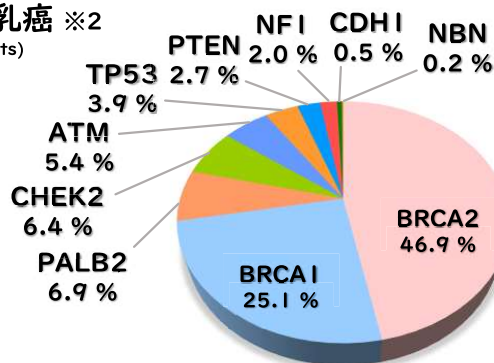
※1 Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic (2020. V1), Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal (2019. V3), Prostate cancer (2020. V1), Gastric cancer (2020. V1), Melanoma (2020. V1), Neuroendocrine and Adrenal Tumor (2019. V1), Soft Tissue Sarcoma (2019. V6), Thyroid Carcinoma (2019. V2)

ACTRisk™ Care / ACTRisk™ が考慮されるクライアントの例

- 家族歴/既往歴より遺伝性腫瘍症候群が疑われる(がんの発症/未発症を問いません)
- 遺伝性腫瘍の適切な診断や癌易罹患性のリスク評価の機会を逸する可能性がある
- 家族歴/既往歴からでは特定の遺伝性腫瘍に絞り込めない
- 家族歴の情報がない、あるいは乏しい

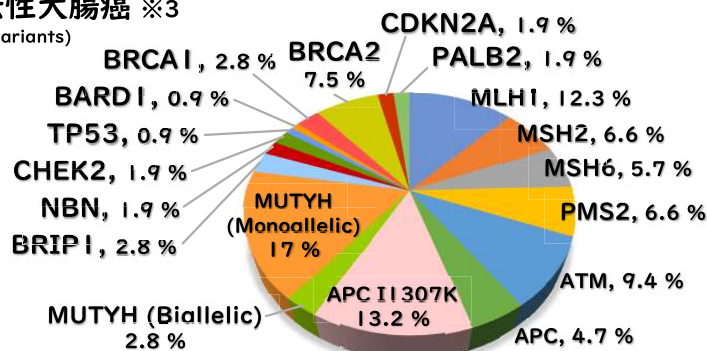
病的バリエーションが検出された遺伝子とその割合

・遺伝性乳癌 ※2
(407 variants)



※2 Momozawa Y, et al., (2018) Nat Commun. 9(1):4083. もとに算出

・遺伝性大腸癌 ※3
(106 variants)



※3 Yurgelun MB, et al., (2017) J Clin Oncol. 35(10):1086-1095. もとに算出

ACTRisk™ Care / ACTRisk™ 解析対象遺伝子

※ 青字は ACTRisk Care 解析対象遺伝子
※ 下線はCNV/LGRの検出が可能な遺伝子

乳がん

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1
CDH1, CHEK2, FANCC, MLH1, MRE11
NBN, NF1, PALB2, PTEN, RAD50
RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2

メラノーマ

BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, TP53

卵巣がん

ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM
FANCC, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6
NBN, PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D
STK11, XRCC2

子宮体がん

EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6
PMS2, PTEN, STK11, TP53

神経内分泌腫瘍

ENG, EPAS1, FH, MAX, MDH2, MEN1
RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD
SMAD4, TMEM127, VHL

その他

ALK, APC, FLCN, MET, NF1, NF2, PTEN, RB1, RET
SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, STK11, TP53, TSC1, TSC2

胃がん

APC, BMPR1A, CDH1, EPCAM, MLH1
MSH2, MSH6, SDHA, SDHB, SDHC
SDHD, SMAD4, STK11, TP53

膵臓がん

APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A
CFTR, EPCAM, MLH1, PALB2, PRSS1
SPINK1, STK11, TP53

大腸がん

APC, AXIN2, BLM, BMPR1A, CHEK2
EPCAM, GALNT12, GREM1, MLH1, MSH2
MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2
POLD1, POLE, PTEN, SCG5, SMAD4
STK11, TP53

前立腺がん

ATM, ATR, BRCA1, BRCA2, BRIP1
CHEK2, FAM175A, GEN1, MLH1, MRE11
MSH2, MSH6, NBN, PALB2, RAD51C
RAD51D, TP53

本検査は公的医療保険が適用されない自費診療になります。

本検査は担当医の治療方針の決定をサポートするための情報提供サービスであり、検査結果の説明、治療方針に関しては、担当医師の指示に従って下さい。

記載のACTRisk™ は、ACT Genomics 社の商標または登録商標です。

サービス内容については、下記にお問い合わせください。