

多遺伝子パネル検査をお考えの方へ



はじめに

がんは、様々な要因が積み重なって発症すると考えられています。このうち、もともと持っている体質（両親から受け継いだ遺伝子の特徴）については、血液を用いた検査で調べる事が可能です。検査の結果に応じて、適した治療法や予防のための対策が見つかることがあります。

またその結果は、血縁者の健康管理を考える助けになることもあります。

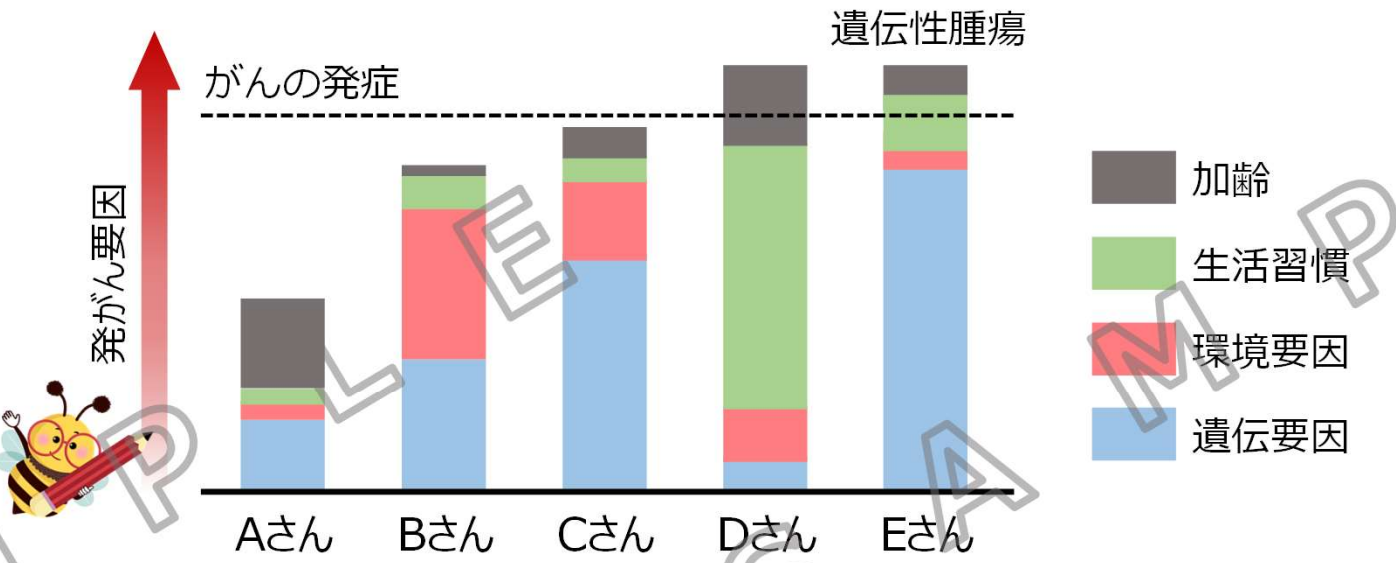
このパンフレットでは、もともと持っている体質（遺伝要因）から発症する可能性のあるがん（遺伝性腫瘍）について調べるための検査（遺伝学的検査）について紹介しています。

この検査は、複数の遺伝子を一度に調べる事が可能であることから、「多遺伝子パネル検査」と呼ばれています。

検査に関して、少しでも不安や疑問に感じるがありましたら、遺伝医療の専門家（臨床遺伝専門医や遺伝性腫瘍専門医、認定遺伝カウンセラー）にご相談ください。

遺伝性腫瘍とは

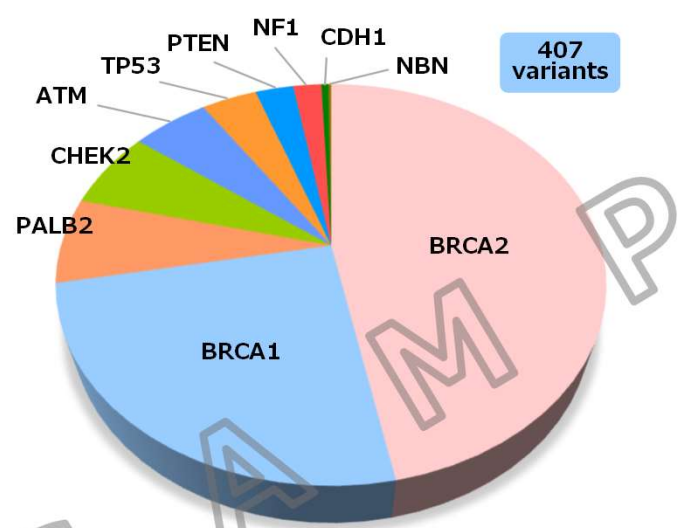
がんは、加齢・生活習慣・環境要因・遺伝要因など、様々な要因と偶然の要素によって発症すると考えられています。どの要素が発症に大きく関係しているかは人によって様々ですが、遺伝要因を主として発症するがんのことを「**遺伝性腫瘍**」と呼びます。遺伝要因は、「生まれつき持っている体質」と考えることができ、遺伝学的検査によって調べることが可能になってきました。



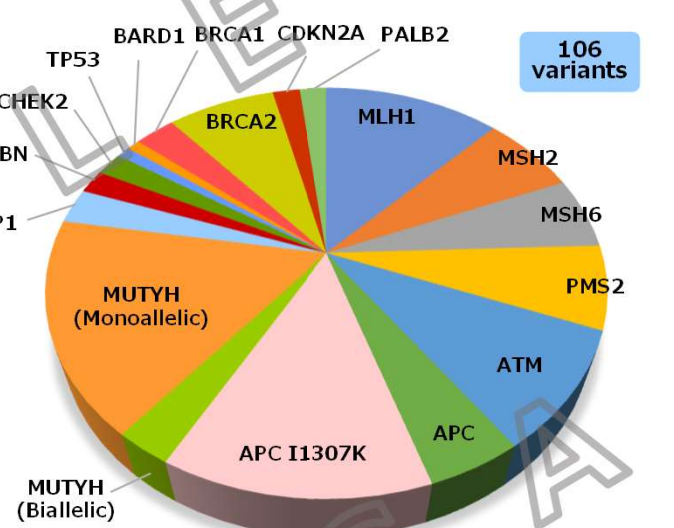
遺伝性腫瘍に関する遺伝学的検査

ひとりひとりが持っている遺伝子には少しずつ違いがあり、この違いを**バリエーション**といいます。多遺伝子パネル検査は、発がんに関係すると考えられる遺伝子の中にあるバリエーションを探す検査(遺伝学的検査)です。

遺伝性乳がんにおける病的バリエーションの頻度 ※1

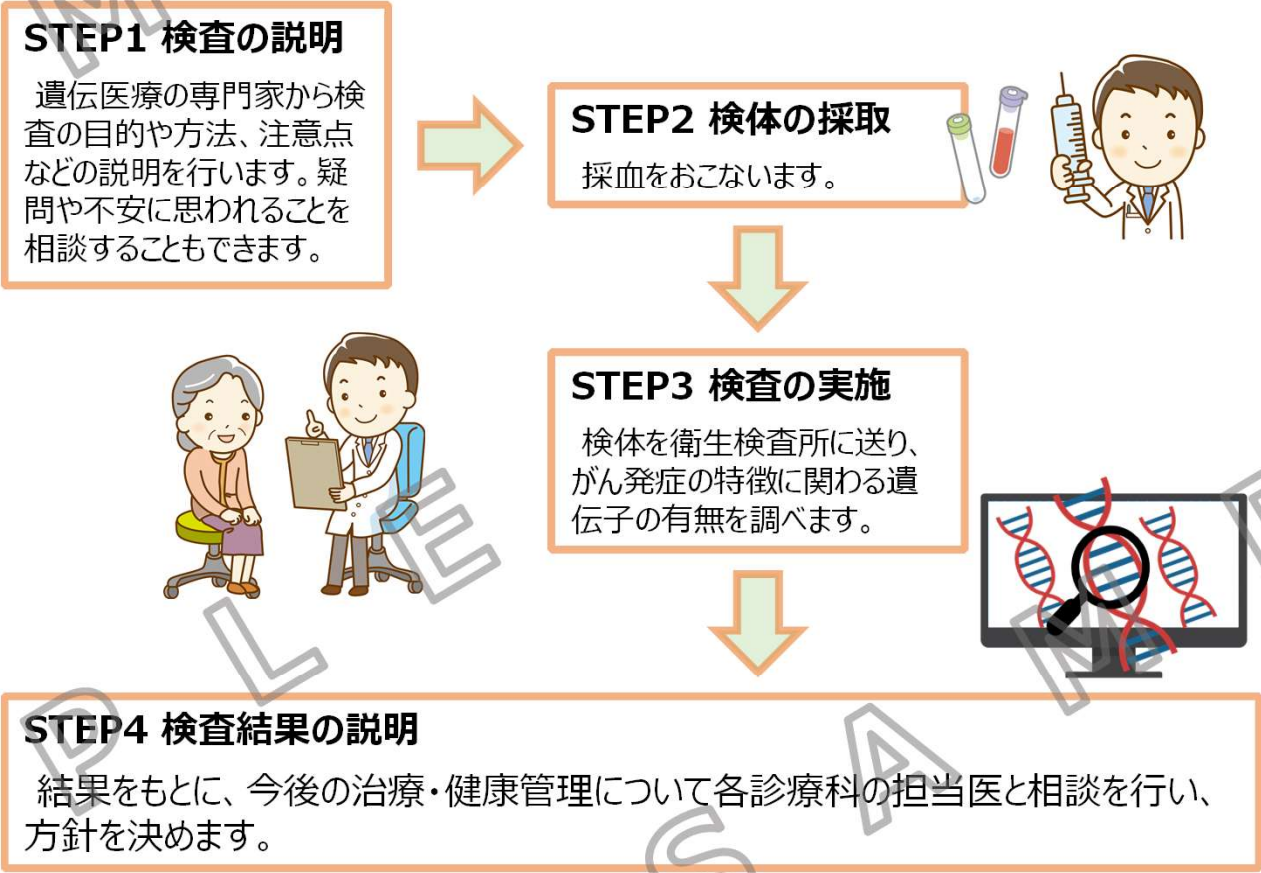


遺伝性大腸がんにおける病的バリエーションの頻度 ※2



References
※1 Momozawa Y, et al., (2018) Nat Commun. 9(1):4083. をもとに算出
※2 Yurgelun MB, et al., (2017) J Clin Oncol. 35(10):1086-1095. をもとに算出

遺伝学的検査の流れ



遺伝学的検査でわかること

結果に対する対応は変わることがあるから、大切に保管してね。

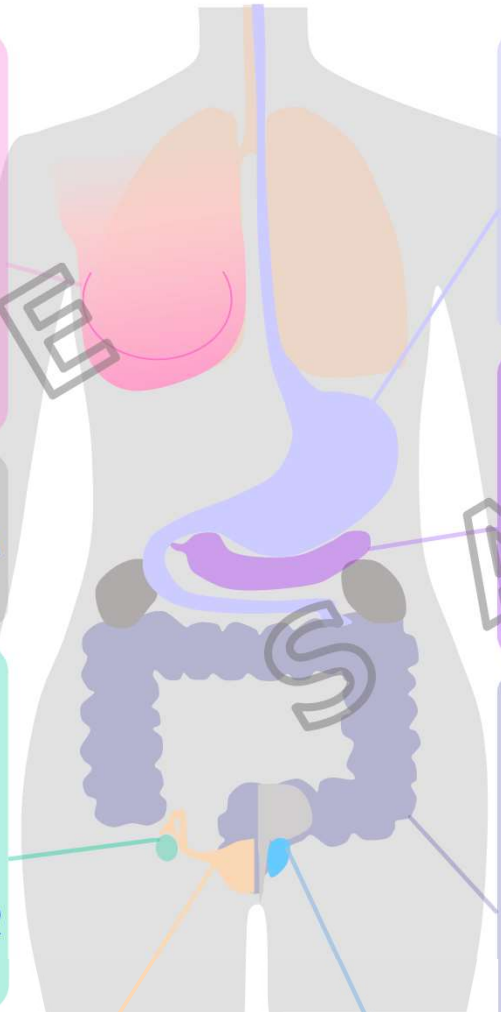
結果	検出されたバリエーションの特徴
陽性 (Positive)	がんの発症と関連あり (Pathogenic/Likely pathogenic)
陰性 (Negative)	がんの発症と関連なし (Benign/Likely benign) (バリエーションが検出されない場合を含む)
臨床的意義不明 (VUS)	がんの発症との関連が不明



※ 下線はCNV/LGRの検出が可能な遺伝子



ACTRisk Care（アクトリスクケア）は、診療上有用と考えられる、31個の遺伝子を調べることができるよ。下にある8種類のがんを対象としているんだよ。



乳がん

<u>ATM</u>	<u>BARD1</u>	<u>BRCA1</u>
<u>BRCA2</u>	<u>BRIP1</u>	<u>CDH1</u>
<u>CHEK2</u>	<u>MLH1</u>	<u>NBN</u>
<u>NF1</u>	<u>PALB2</u>	<u>PTEN</u>
<u>RAD51C</u>	<u>RAD51D</u>	<u>STK11</u>
<u>TP53</u>		

胃がん

<u>APC</u>	<u>BMPR1A</u>	<u>CDH1</u>
<u>EPCAM</u>	<u>MLH1</u>	<u>MSH2</u>
<u>MSH6</u>	<u>SMAD4</u>	<u>STK11</u>
<u>TP53</u>		

メラノーマ

<u>BRCA2</u>	<u>CDK4</u>	<u>CDKN2A</u>
<u>TP53</u>		

膵臓がん

<u>APC</u>	<u>ATM</u>	<u>BRCA1</u>
<u>BRCA2</u>	<u>CDKN2A</u>	<u>EPCAM</u>
<u>MLH1</u>	<u>PALB2</u>	<u>STK11</u>
<u>TP53</u>		

卵巣がん

<u>ATM</u>	<u>BRCA1</u>	<u>BRCA2</u>
<u>BRIP1</u>	<u>EPCAM</u>	<u>MLH1</u>
<u>MSH2</u>	<u>MSH6</u>	<u>NBN</u>
<u>PALB2</u>	<u>RAD51C</u>	<u>RAD51D</u>
<u>STK11</u>		

大腸がん

<u>APC</u>	<u>AXIN2</u>	<u>BMPR1A</u>
<u>CHEK2</u>	<u>EPCAM</u>	<u>GREM1</u>
<u>MLH1</u>	<u>MSH2</u>	<u>MSH6</u>
<u>MUTYH</u>	<u>PMS2</u>	<u>POLD1</u>
<u>POLE</u>	<u>PTEN</u>	<u>SMAD4</u>
<u>STK11</u>	<u>TP53</u>	

子宮体がん

<u>EPCAM</u>	<u>MLH1</u>	<u>MSH2</u>
<u>MSH6</u>	<u>PMS2</u>	<u>PTEN</u>
<u>STK11</u>	<u>TP53</u>	

前立腺がん

<u>ATM</u>	<u>BRCA1</u>	<u>BRCA2</u>	<u>BRIP1</u>	<u>CHEK2</u>
<u>MLH1</u>	<u>MSH2</u>	<u>MSH6</u>	<u>NBN</u>	<u>PALB2</u>
<u>RAD51C</u>	<u>RAD51D</u>	<u>TP53</u>		

上記がん種以外に関連する遺伝子

<u>APC</u>	<u>NF1</u>	<u>PTEN</u>	<u>SMAD4</u>
<u>STK11</u>	<u>TP53</u>	<u>VHL</u>	

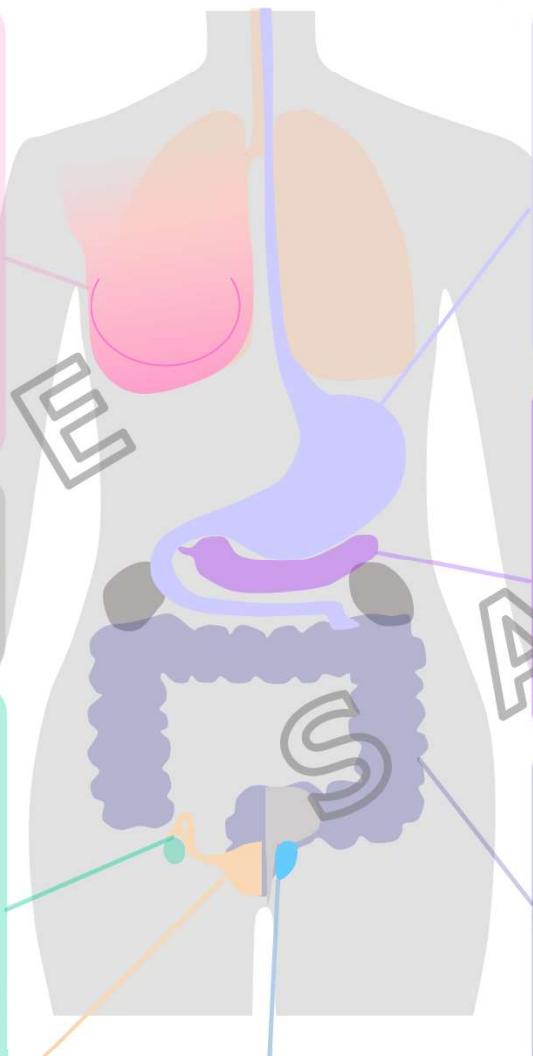
これらの遺伝子は、全米を代表するがんセンターで結成されたNCCNのガイドラインにも記載されているんだよ。(※3)



References
※3 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 (アクトリスク) は、幅広く67個の遺伝子を調べることが可能なんだよ

※ 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

胃がん

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

メラノーマ

- BRCA2 CDK4 CDKN2A
- MC1R TP53

膵臓がん

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

卵巣がん

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

大腸がん

- APC AXIN2 BLM
- BMPR1A CHEK2 EPCAM
- GALNT1 GREM1 MLH1
- 2 MSH2 MSH3 MSH6
- MUTYH NTHL1 PMS2
- POLD1 POLE PTEN
- SCG5 SMAD4 STK11
- TP53

子宮体がん

- EPCAM MLH1 MSH2
- MSH6 PMS2 PTEN
- STK11 TP53

前立腺がん

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

神経内分泌腫瘍

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

上記がん種以外に関連する遺伝子

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

検査に関して、少しでも不安や疑問に感じることがありましたら、
遺伝医療の専門家（臨床遺伝専門医や遺伝性腫瘍専門医、
認定遺伝カウンセラー）にご相談ください。

個人情報の取扱いについて

本検査を受けるために必要な情報や検査結果などの個人情報は、法令を遵守し適切に取り扱われます。
詳細は下記医療機関へご確認ください。

医療機関名



発行元
アクトメッド株式会社