

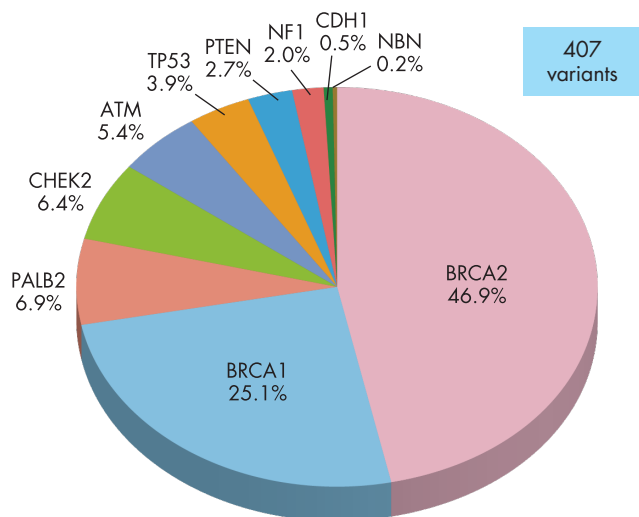
NCCNガイドラインにおける検査推奨遺伝子を搭載したパネル検査※1

パネル検査名	ACTRisk Care	ACTRisk (New)
解析対象遺伝子数	31	67
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) 大規模な遺伝子再構成 (LGR) [CNV 解析]	
LGR が検出可能な遺伝子数	17	18
所要日数	検体受領後、21 営業日	
特徴	臨床有用性の高い遺伝子を厳選	NCCN ガイドラインにおける推奨遺伝子をカバー

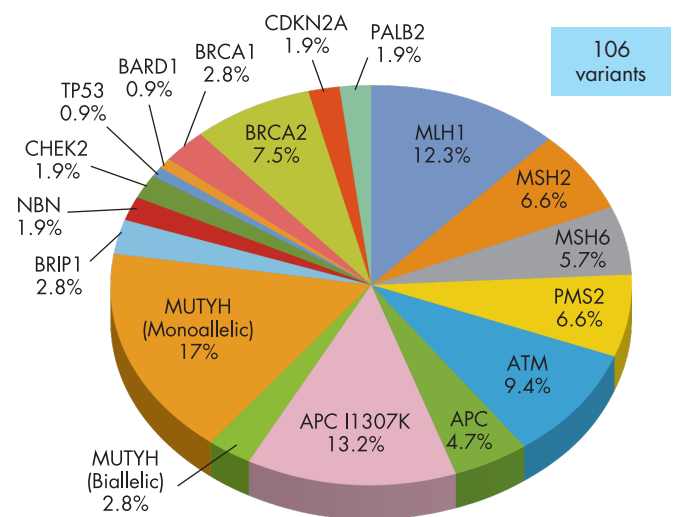
ACTRisk 検査の特徴

- 次世代シーケンサー (NGS) を用いたマルチ遺伝子パネル検査
- 臨床有用性と遺伝子変異検出の網羅性にそれぞれ重点を置いた 2 種類のパネルラインナップ
- アジア人に最適化されたデータベースを用いた統合的な解析
- 最新の文献やエビデンスに基づくリスク評価
- 主要な遺伝性腫瘍に関連する原因遺伝子を網羅

遺伝性乳がんにおける遺伝子変異の割合※2



遺伝性大腸がんにおける遺伝子変異の割合※3



ACTRisk を用いた遺伝性腫瘍に関する遺伝学的検査

ACTRisk 検査では、全血由来の DNA を用いて、遺伝性腫瘍に強く関連する 31 遺伝子 (ACTRisk Care) あるいは 67 遺伝子 (ACTRisk) の全エキソン領域をシーケンス解析します。結果レポートには、遺伝子変異などの検出結果および疾患マネージメントに関する情報が記載されます。遺伝医療の専門家によるカウンセリング時に、依頼者の今後の治療や健診、健康管理などに役立つ情報を提供致します。

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

ACTRisk 解析対象遺伝子 (下線は LGR 検出可能な遺伝子)

乳がん

ATM	<u>BARD1</u>	<u>BRCA1</u>	<u>BRCA2</u>
BRIP1	<u>CDH1</u>	<u>CHEK2</u>	FANCC
MLH1	MRE11A	NBN	NF1
PALB2	<u>PTEN</u>	<u>RAD50</u>	<u>RAD51C</u>
<u>RAD51D</u>	STK11	<u>TP53</u>	XRCC2

胃がん

<u>APC</u>	BMPR1A	<u>CDH1</u>	<u>EPCAM</u>
<u>MLH1</u>	<u>MSH2</u>	<u>MSH6</u>	SDHA
SDHB	SDHC	SDHD	SMAD4
STK11	<u>TP53</u>		

メラノーマ

<u>BRCA2</u>	CDK4	CDKN2A	MC1R	<u>TP53</u>
--------------	------	--------	------	-------------

膵臓がん

APC	ATM	<u>BRCA1</u>	<u>BRCA2</u>
CDKN2A	CFTR	<u>EPCAM</u>	<u>MLH1</u>
<u>PALB2</u>	PRSS1	SPINK1	STK11
<u>TP53</u>			

卵巣がん

ATM	<u>BRCA1</u>	<u>BRCA2</u>	BRIP1
<u>EPCAM</u>	FANCC	<u>MLH1</u>	MRE11A
<u>MSH2</u>	<u>MSH6</u>	NBN	<u>PALB2</u>
<u>RAD50</u>	<u>RAD51C</u>	<u>RAD51D</u>	STK11
XRCC2			

大腸がん

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

神経内分泌腫瘍

ALK1	ENG	FH	HIF2A	MAX	MDH2
MEN1	RET	SDHA	SDHAF2	SDHB	SDHC
SDHD	SMAD4	TMEM127	<u>VHL</u>		

前立腺がん

ATM	ATR	<u>BRCA1</u>	<u>BRCA2</u>	BRIP1
<u>CHEK2</u>	FAM175A	GEN1	<u>MLH1</u>	MRE11A
<u>MSH2</u>	<u>MSH6</u>	NBN	<u>PALB2</u>	<u>PMS2</u>
<u>RAD51C</u>	<u>RAD51D</u>	<u>TP53</u>		

ACTRisk Care 解析対象遺伝子 (下線は LGR 検出可能な遺伝子)

<u>APC</u>	ATM	AXIN2	BARD1	BMPR1A	<u>BRCA1</u>	<u>BRCA2</u>	BRIP1	<u>CDH1</u>	CDK4	CDKN2A
<u>CHEK2</u>	<u>EPCAM</u>	GREM1	<u>MLH1</u>	<u>MSH2</u>	<u>MSH6</u>	<u>MUTYH</u>	NBN	NF1	<u>PALB2</u>	<u>PMS2</u>
POLD1	POLE	<u>PTEN</u>	<u>RAD51C</u>	<u>RAD51D</u>	SMAD4	STK11	<u>TP53</u>	<u>VHL</u>		

ACTRisk 検査の仕様

解析方法 次世代シーケンサー

平均深度 > 500x

検査結果納期 検体受領後、21 営業日

検体 全血 8 ml

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ください。

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

CAP
ACCREDITED
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS
NGS service lab

ACTmed
Insight for Life

サービス内容については、下記にお問い合わせください。

アクトメッド株式会社

〒103-0023 東京都中央区日本橋本町 3-11-5 日本橋ライフサイエンスビルディング 2-605

Tel : 03-3527-3595 Fax : 03-3527-3596 E-mail : info@actmed.jp

ACT GENOMICS®