

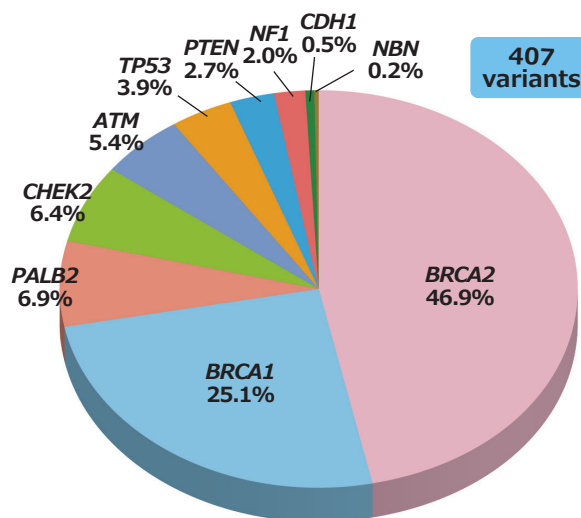
マルチ遺伝子パネル検査
NCCNガイドラインに記載された遺伝性腫瘍関連遺伝子を搭載 ※1

パネル検査名	ACTRisk Care	ACTRisk
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ント (Splice Site Variants) コピー数多型 (CNV) 大規模な遺伝子再構成 (LGR) [CNV解析]	
CNV/LGRが検出可能な遺伝子数	17	18
検査所要日数	17~26日 (集荷日~レポートご返却日)	
特徴	臨床有用性の高い遺伝子を厳選	NCCNガイドラインに記載の遺伝子を搭載

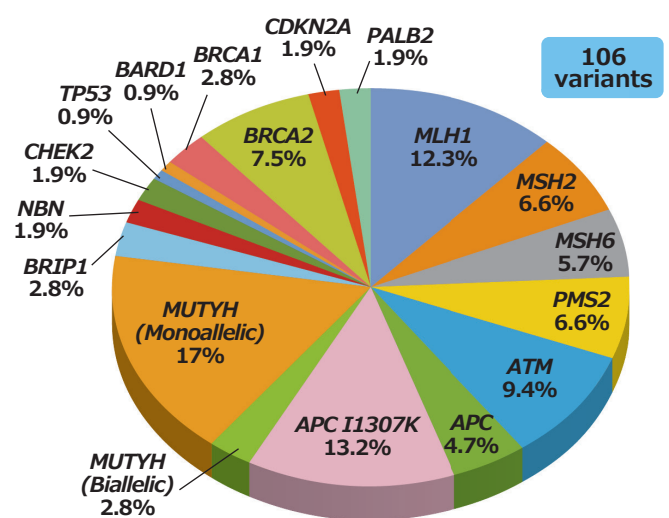
ACTRisk検査の特徴

- 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病的バリエントの頻度 ※2



遺伝性大腸がんにおける病的バリエントの頻度 ※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、遺伝性腫瘍との関連が認められる 31 遺伝子 (ACTRisk Care) あるいは 67 遺伝子 (ACTRisk) の全 Exon 領域をシーケンス解析します。結果レポートには、バリエント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、クライアントの今後の治療や検診、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 (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

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 GALNT12 GREM1
MLH1 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

その他

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

ACTRisk / ACTRisk Care 検査の仕様

解析方法	次世代シーケンサー	検査所要日数	17~26日 (集荷日~レポートご返却日)
平均深度	> 500x	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下さい。
 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



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 行動遺伝子
GENOMICS®
TURN GENOMICS INTO ACTION
MFLRM2203-01