



1. 検体情報

匿名化ID	XXXXXXXXXX	C-CAT患者識別ID	XXXXXXXXXXXXXX	依頼ID	XXXXXXXXXX-0001
病院名	医療機関001	医師名	XXXXXX	受付日	XXXX/XX/XX
臨床診断名	肺腺癌	採取部位	肺	腫瘍含有率 (%)	50

2. 解析結果サマリー

■腫瘍遺伝子変異総量 (TMB)

High	18 (変異数 / Mbase)
------	------------------

■マイクロサテライト不安定性 (MSI)

High

■体細胞遺伝子変化

塩基置換・挿入・欠失

遺伝子名	アミノ酸変化	ゲノム領域 CDS変化	変異アレル 頻度 (%) (血液/腫瘍)	病的情報 OncoKB	病的情報 ClinVar
AKT1	p.E17K	chr14:105246551 c.49G>A	0.00 / 3.97	Oncogenic	Pathogenic
EGFR	p.E746_A750del	chr7:55242464 c.2235_2249del	0.00 / 3.89	Oncogenic	Conflicting interpretations of pathogenicity Pathogenic(1) Uncertain significance(1)
EGFR	p.A767_V769dup	chr7:55248998 c.2300_2308dup	0.00 / 2.65	Oncogenic	drug response
GNA11	p.Q209L	chr19:3118942 c.626A>T	0.00 / 5.61	Oncogenic	Pathogenic/Likely pathogenic
KRAS	p.G13D	chr12:25398281 c.38G>A	0.00 / 4.82	Oncogenic	Conflicting interpretations of pathogenicity Pathogenic(6) Uncertain significance(1)
PIK3CA	p.E545K	chr3:178936091 c.1633G>A	0.00 / 5.62	Oncogenic	Pathogenic/Likely pathogenic

コピー数変化

遺伝子名	コピー数	コピー数変化の種類	検出領域
MYC	9	増幅	chr8:127354718-129336697
MYCN	12	増幅	chr2:14712699-16086235

融合遺伝子

遺伝子変化	遺伝子上の位置	切断点	変異アレル頻度 (%)
CCDC6 - RET	intron1 - exon11	chr10:61638613 - chr10:43609950	3.6 - 1.9
SLC34A2 - ROS1	intron4 - intron31	chr4:25666626 - chr6:117658308	90.0 - 1.1

■薬物代謝酵素関連遺伝子多型

UGT1A1	-/- (野生型)	CYP2C19	*1/*1 (野生型)
--------	-----------	---------	-------------

■品質基準

すべての品質管理項目において品質基準を満たしていました。

■アノテーションに使用したデータベースのバージョン・更新日

データベースの名称	バージョン・更新日
OncoKB#	v4.13
ClinVar	2026-04-15

#: 商用ライセンス契約に則り使用しています。

コメント欄

特記事項なし

上記の通りご報告致します。
テクニカルスーパーバイザー: XXXX XXXX
検査責任者: XXXX XXXX

レポート作成日: XXXX年XX月XX日
解析プログラムバージョン: 1.05 レポートフォーマットバージョン: 1.0

お問い合わせ先
エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構株式会社
〒411-0934
静岡県駿東郡長泉町下長窪1007番地 研究所1階
TEL:055-999-0505 FAX:055-999-0506

ふじのくにHOPEオンコパネル 解析結果レポートの報告基準・免責事項・注意事項

報告基準

- 腫瘍遺伝子変異総量 (TMB) : 変異数/Mbase【100万塩基あたりの変異数 (塩基置換・挿入・欠失) を補正した値】が10以上の場合、TMB Highと判定します。変異数/Mbaseが10未満の場合、TMB Lowと判定します。
- マイクロサテライト不安定性 (MSI) : MSIスコアが30以上の場合、MSI Highと判定します。MSIスコアが30未満の場合、MSI Stableと判定します。
- 体細胞遺伝子変化: 次の条件を全て満たす変化を報告対象とします。
 - (塩基置換・挿入・欠失) 変異上のデプス 100以上、変異アレルデプス 5以上、腫瘍における変異アレル頻度 2%以上、血液における変異アレル頻度 5%未満、腫瘍における変異アレル頻度が血液よりも2%以上高い
 - (コピー数変化) 4コピー以上
 - (融合遺伝子) 変異上のデプス 100以上、変異アレル頻度 2%以上
- 薬物代謝酵素関連遺伝子多型: 変異上のデプスが100以上のバリエーション (変異) を報告対象とします。血液における変異アレル頻度 30%以上80%未満をヘテロ接合型、80%以上をホモ接合型と判定します。変異アレル頻度 30%未満の場合、野生型と判定します。

免責事項

本検査結果の活用は、医療機関が自己の責任において適応性、妥当性、適時性などを判断し行うものとします。

注意事項

- 本検査は対象となる 410 遺伝子のゲノム所見を明らかにするものであり、これら以外の遺伝子領域のゲノム所見を検出することはできません。また、遺伝子変異等が検出されなかった場合であっても、本品の最小検出感度未満の変異等が存在する可能性は否定できません。
- コピー数変化の検出において、*ERBB2* (*HER2*) 遺伝子を除く対象遺伝子は他のバリデートされた検査法で同等性を評価されていません。
- 融合遺伝子の検出において、*ALK* 及び *ROS1* 遺伝子を除く対象遺伝子は他のバリデートされた検査法で同等性を評価されていません。
- 本検査における腫瘍遺伝子変異総量 (TMB) は、対象領域内で検出された同義置換を含む全ての変異を用いて算出しています。本検査における腫瘍遺伝子変異総量 (TMB) の判定に関して、臨床的妥当性は確立されていません。

- 本検査におけるマイクロサテライト不安定性 (MSI) の判定は、広く使用されているベセスダパネル (5 または 7 のマイクロサテライト座位) に基づくものではありません。MSI スコアが 30 以上の場合に MSI High、30 未満の場合に MSI Stable としています。MSI High / MSI Stable の閾値は、FFPE 組織を用いた対照アッセイ (マルチプレックス PCR-フラグメント解析法) との同等性試験によって評価されています。本検査におけるマイクロサテライト不安定性 (MSI) の判定に関して、臨床的妥当性は確立されていません。
- 大規模な挿入、欠失、逆位などのゲノム再編成による *BRCA1/2* の変異は、本検査で検出されない可能性があります。また、*BRCA1/2* 以外の対象遺伝子においても、本検査の測定原理であるショートリードシーケンシングと解析アルゴリズムの特性から、比較的大きな挿入・欠失は検出が難しい可能性があります。
- 本レポートは医療関係者向けに作成されたものであり、患者様が原本または複写物を受け取ることを想定していません。
- 本検査は固形がん患者を対象としたゲノムプロファイリング検査であり、遺伝性疾患等の診断を目的とするものではありません。
- 本検査で得られた結果は特定の医薬品に対する適応判定を目的とするものではありません。
- OncoKB や ClinVar などの公共データベースの情報は継続的に更新されているため、本解析結果レポート及び解析結果レポート参考情報内の公共データベースのアノテーション情報と乖離する可能性があります。公共データベースのアノテーション情報を参照する際には、直接 Web サイト上で最新情報をご確認ください。

本検査は製造販売承認を受けた医療機器を用いて実施しています。

【製造販売承認情報】

一般的名称: 遺伝子変異解析プログラム (がんゲノムプロファイリング検査用)
販売名: ふじのくに HOPE オンコパネル
製造販売承認番号: 30800BZX00090000
製造販売業者: 富士レビオ株式会社



1. 検体情報

匿名化ID	XXXXXXXXXX	C-CAT患者識別ID	XXXXXXXXXXXXXX	依頼ID	XXXXXXXXXX-0001
病院名	医療機関001	医師名	XXXXXX	受付日	XXXX/XX/XX
臨床診断名	肺腺癌	採取部位	肺	腫瘍含有率 (%)	50

2. 解析結果

■生殖細胞系列バリエーション

遺伝子名 開示推奨度	アミノ酸変化	ゲノム領域 CDS変化	変異アレル 頻度 (%) (血液/腫瘍)	病的情報 OncoKB	病的情報 ClinVar
BRCA2 A	p.Q3026Ter	chr13:32954009 c.9076C>T	49.18 / 63.59	Likely Oncogenic	Pathogenic
SDHA A	p.L649EfsTer4	chr5:256483 c.1945_1946del	5.12 / 2.09	Likely Oncogenic	Uncertain significance
ATM A	p.S2146T	chr11:108190770 c.6437G>C	41.38 / 0.00	該当なし	Conflicting interpretations of pathogenicity Uncertain significance(1) Benign(11) Likely benign(2)
BRCA2 A	p.A2534V	chr13:32930730 c.7601C>T	44.12 / 0.00	該当なし	Conflicting interpretations of pathogenicity Uncertain significance(1) Benign(1) Likely benign(7)
POLE A	p.A2056T	chr12:133209065 c.6166G>A	50.81 / 0.00	該当なし	Uncertain significance

■品質基準

すべての品質管理項目において品質基準を満たしていました。

■アノテーションに使用したデータベースのバージョン・更新日

データベースの名称	バージョン・更新日
OncoKB [#]	v4.13
ClinVar	2026-04-15
がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順に関する指針	2025版・2025年10月10日

[#]: 商用ライセンス契約に則り使用しています。

コメント欄

特記事項なし

上記の通りご報告致します。

テクニカルスーパーバイザー: XXXX XXXX

検査責任者: XXXX XXXX

レポート作成日: XXXX年XX月XX日

解析プログラムバージョン: 1.05 レポートフォーマットバージョン: 1.0

お問い合わせ先

エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構株式会社
〒411-0934

静岡県駿東郡長泉町下長窪1007番地 研究所1階

TEL:055-999-0505 FAX:055-999-0506

ふじのくにHOPEオンコパネル 二次的所見の注意事項・開示推奨度・報告基準

注意事項

- ・ 本検査は固形がん患者を対象としたゲノムプロファイリング検査であり、遺伝性疾患等の診断を目的とするものではありません。
- ・ 患者様に対する生殖細胞系列バリエーション開示の判断は、施設の規定とエキスパートパネルに基づいて行ってください。患者様へ生殖細胞系列バリエーションを報告する為には、遺伝カウンセリング体制の整備が必須です。詳細は「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言その1：がん遺伝子パネル検査を中心に、その2：次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針」をご確認ください。
- ・ 「解析結果レポート」に記載の報告基準、免責事項、注意事項を必ずご確認ください。

本検査は製造販売承認を受けた医療機器を用いて実施しています。

【製造販売承認情報】

一般的名称：遺伝子変異解析プログラム(がんゲノムプロファイリング検査用)

販売名：ふじのくに HOPE オンコパネル

製造販売承認番号：30800BZX00090000

製造販売業者：富士レピオ株式会社

開示推奨度 「がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順に関する指針（2025版）」に基づきます。

レベル	説明
A	腫瘍性疾患リスクに関わる遺伝子で、本邦の診療ガイドライン等に臨床的マネジメントに関する推奨記載がある
B	腫瘍性疾患リスクに関わる遺伝子で、本邦の診療ガイドライン等に臨床的マネジメントに関する推奨記載がない
記載なし	非腫瘍性疾患に関わる遺伝子

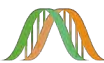
二次的所見（生殖細胞系列バリエーション）の報告基準 以下の条件を全て満たす場合に出力されます。

報告基準

- ・ 変異上のデプス 100以上
- ・ 変異アレル頻度 5%以上
- ・ dbSNP commonに登録がない
- ・ gnomADにおける東アジア人MAFが0.01未満
- ・ ClinVar significance (CLNSIG) がBenignまたはLikely benignではない
- ・ 「がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順に関する指針（2025版）」で開示が推奨されている遺伝子（非腫瘍性疾患に関わるものを含む）に生じたバリエーションである

本ページ以降に記載の内容は承認範囲外の参考情報です。

当該記載情報に対する臨床的意義及び分析的妥当性は確立していません。



ふじのくにHOPE

オンコパネル

参考情報

1. 検体情報

匿名化ID	XXXXXXXXXX	C-CAT患者識別ID	XXXXXXXXXXXXXXXX	依頼ID	XXXXXXXXXX-0001
病院名	医療機関001	医師名	XXXXXX	受付日	XXXX/XX/XX
臨床診断名	肺腺癌	採取部位	肺	腫瘍含有率 (%)	50
生年月日	XXXX/XX/XX	性別	XX	腫瘍含有率 [推定値 (%)]	51
検体ID (血液)	XXXXXXXXXX	検体ID (腫瘍)	XXXXXXXXXX	材料名	血液・FFPEスライド
血液採取日	XXXX/XX/XX	腫瘍採取日	XXXX/XX/XX	FFPEスライド枚数	10

2. 解析結果サマリー

■生殖細胞系列病的バリエント (変異)

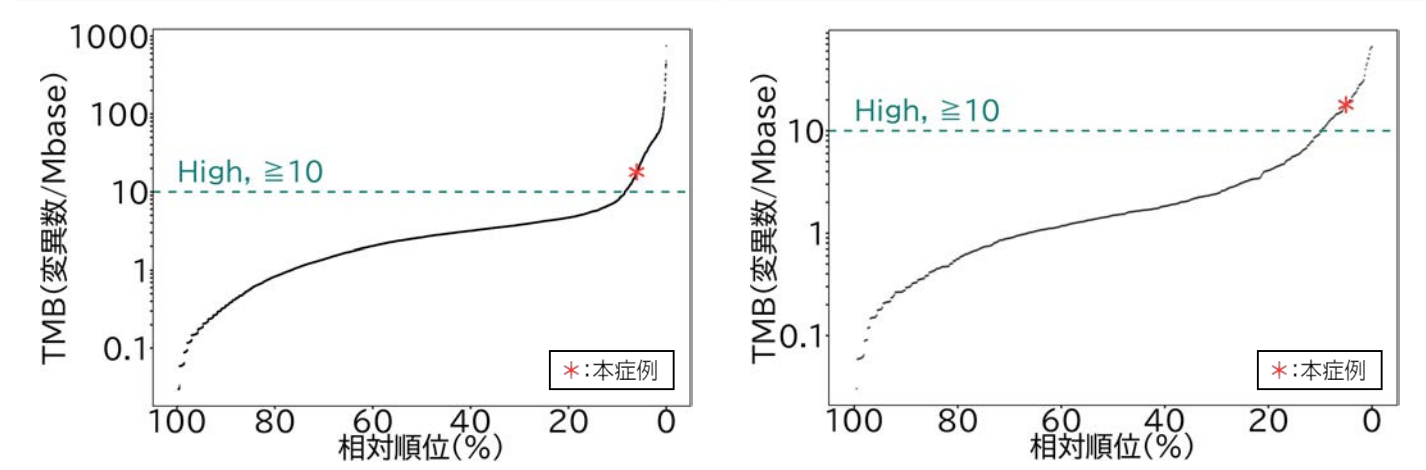
分類	塩基置換・挿入・欠失		
1A	BRCA2 [p.Q3026Ter]		
1B	SDHA [p.L649EfsTer4]		

■体細胞遺伝子病的变化

分類	塩基置換・挿入・欠失		
1A	<i>AKT1</i> [p.E17K] <i>GNA11</i> [p.Q209L]	<i>EGFR</i> [p.E746_A750del] <i>KRAS</i> [p.G13D]	<i>EGFR</i> [p.A767_V769dup] <i>PIK3CA</i> [p.E545K]
1B	該当なし		
分類	コピー数変化		
2	<i>MYC</i>	<i>MYCN</i>	
分類	融合遺伝子		
2	<i>CCDC6 - RET</i>	<i>SLC34A2 - ROS1</i>	

3. 腫瘍遺伝子変異総量 (TMB)

判定結果	腫瘍遺伝子変異総量
High	18 (変異数 / Mbase)
日本人がん患者(全症例)における相対順位 (出典 JCGA)	日本人がん患者(肺腺癌)における相対順位 (出典 JCGA)
本症例: 6.01%	本症例: 4.98%



4. マイクロサテライト不安定性 (MSI)

判定結果	MSIスコア
High	97

5. 生殖細胞系列バリエーション(変異)の詳細情報

ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリエーション・病的変化分類 1A (開示が推奨されている遺伝子)

遺伝子変化	BRCA2 [p.Q3026Ter]		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエーション・病的変化分類: 1A
開示推奨度 (がん遺伝子パネル検査にお けるGPV/PGPV 対応手順に関 する指針)	A	ACMGへの掲載	掲載あり
OncoKB	Likely Oncogenic	ClinVar Variation ID	38207
ClinVar significance	Pathogenic		
ClinVar review status	★★★ (reviewed by expert panel)		
変異アレル頻度 (%) (血液/腫瘍)	49.18 / 63.59	配列解析深度 (血液/腫瘍)	669 / 747
ゲノム変化	chr13-32954009-C-T	染色体の位置	13q13.1
CDS変化	c.9076C>T	エクソン番号 / 全エクソン数	23 / 27
変異の種類	stop gained		
dbSNP rs No.	該当なし	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし
COSMIC ID	該当なし	GEM-J (日本人MAF)	該当なし
Gene ID	675	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん抑制遺伝子
RefSeq (Transcript ID)	NM_000059	機能分類	ゲノム安定性の維持
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000380152	シグナル伝達経路	Core DNA Damage Response
遺伝子の解説	BRCA2 は相同組み換えによる DNA 二本鎖切断の修復過程に関与する。DNA 切断部位では、MRN 複合体 [MRE11/RAD50/NBS1(NBN)]、BRCA1、そして CtIP による複合体が形成される。続いて、その形成された複合体の 5'→3' エキソヌクレアーゼ活性により一本鎖 3' 末端が作られ、そこに RPA (Replication protein A) が結合することによって安定化される。BRCA2 はその RPA と RAD51 の交換反応を促進し、繊維状の RAD51 重合体の形成に働く。その後、RAD51 重合体が姉妹染色分体の相同配列部位に侵入し、一本鎖の交換反応を行うことでホリデイジャンクションが形成され修復反応が完了する。BRCA2 の生殖細胞系列バリエーションは常染色体優性遺伝の疾患である遺伝性乳癌・卵巣癌症候群 (Hereditary Breast and Ovarian Cancer syndrome: HBOC) や家族性膵癌 (Familial Pancreatic Carcinoma: FPC) と関連することが知られている。		

ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリエント・病的変化分類 1B（開示が推奨されている遺伝子）

遺伝子変化	SDHA [p.L649EfsTer4]		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエント・病的変化分類:	1B
開示推奨度 (がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV 対応手順に関する指針)	A	ACMGへの掲載	掲載なし	
OncoKB	Likely Oncogenic	ClinVar Variation ID	931329	
ClinVar significance	Uncertain significance			
ClinVar review status	★★ (criteria provided, multiple submitters, no conflicts)			
変異アレル頻度 (%) (血液/腫瘍)	5.12 / 2.09	配列解析深度 (血液/腫瘍)	703 / 959	
ゲノム変化	chr5-256483-CTT-C	染色体の位置	5p15.33	
CDS変化	c.1945_1946del	エクソン番号 / 全エクソン数	15 / 15	
変異の種類	frameshift variant			
dbSNP rs No.	rs112307877	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし	
COSMIC ID	該当なし	GEM-J (日本人MAF)	該当なし	
Gene ID	6389	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん抑制遺伝子	
RefSeq (Transcript ID)	NM_004168	機能分類	代謝	
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000264932	シグナル伝達経路	Metabolic pathway	
遺伝子の解説	SDHA は、コハク酸をフマル酸に酸化する反応を触媒するコハク酸デヒドロゲナーゼ (SDH)複合体の 4 つの構成成分の一つ(コハク酸デヒドロゲナーゼ A)であり、ミトコンドリアに存在し TCA サイクルおよび電子伝達系において機能する。これら複合体を構成する遺伝子における機能喪失型変異は、HIF1α の安定化を誘導することで腫瘍形成に関与することが報告されている。生殖細胞系列変異は、傍神経節腫、褐色細胞腫、消化管間質腫瘍との関連が知られている。			

その他のバリエント

<i>KMT2C</i> [p.YC987*] 11.09 / 11.84	<i>PTCH1</i> [p.S707C] 48.04 / 47.06	<i>PARP1</i> [p.N450S] 44.84 / 45.07
<i>SPEN</i> [p.P2240L] 48.27 / 53.76	<i>NCOR1</i> [p.RE190*] 19.19 / 18.64	<i>ABCG2</i> [p.Q126*] 47.16 / 49.45
<i>REL</i> [p.S588I] 44.29 / 40.78	<i>PIK3C2G</i> [p.L660P] 44.79 / 49.62	

上段:遺伝子変化、下段:変異アレル頻度（％）血液 / 腫瘍

6. 体細胞遺伝子変化の詳細情報

■塩基置換・挿入・欠失

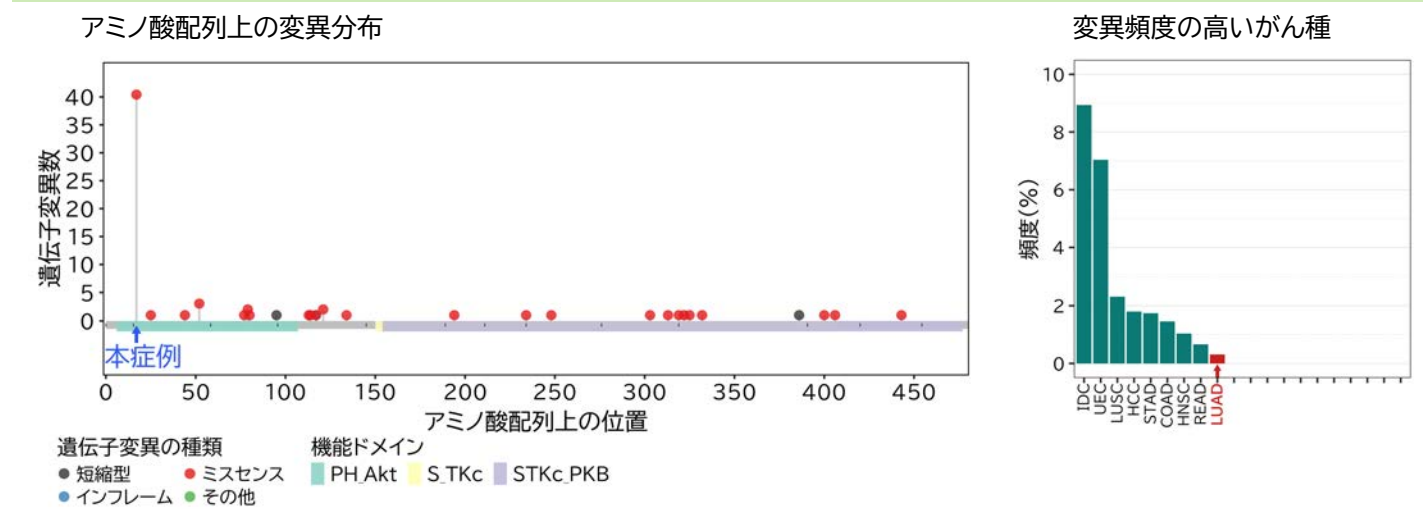
ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリエント・病的変化分類 1A

遺伝子変化	AKT1 [p.E17K]		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエント・病的変化分類:	1A
OncoKB	Oncogenic	ClinVar Variation ID	13983	
ClinVar significance	Pathogenic			
ClinVar review status	★★ (criteria provided, multiple submitters, no conflicts)			
変異アレル頻度 (%) (血液/腫瘍)	0.00 / 3.97	配列解析深度 (血液/腫瘍)	628 / 1059	
ゲノム変化	chr14-105246551-C-T	染色体の位置	14q32.33	
CDS変化	c.49G>A	エクソン番号 / 全エクソン数	3 / 14	
変異の種類	missense variant			
dbSNP rs No.	rs121434592	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし	
COSMIC ID	COSV62571334	GEM-J (日本人MAF)	該当なし	
Gene ID	207	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子	
RefSeq (Transcript ID)	NM_005163	機能分類	腫瘍形成・増殖	
Ensembl (Transcript ID)	該当なし	シグナル伝達経路	PI3K/Akt/mTOR	

遺伝子の解説

AKT1 はセリン/スレオニンキナーゼであり、代謝、血管新生、細胞増殖および生存を含むさまざまな細胞機能の制御に働くPI3K/Akt/mTOR シグナルの主要な構成分子である。その活性化は、ホスファチジルイノシトール-3 キナーゼ (PI3K)の働きにより作られたホスファチジルイノシトール 3,4,5-三リン酸 (PIP3)が細胞膜上に蓄積し、プレクストリン相同 (PH)ドメインを有するAKT および PDK1 が細胞膜上に動員されることで始まる。AKT1 の完全活性化には PDK1 による 308 番目のスレオニンのリン酸化と mTORII 型複合体により 473 番目のセリンのリン酸化が必要である。活性化した AKT1 は、下流の mTOR I 型複合体の抑制因子である TSC2 をリン酸化することでその働きを抑え、mTOR I 型複合体の活性化を誘導する。AKT1 の体細胞変異は、乳癌をはじめとした様々ながん種において検出されている。

日本人症例における当該遺伝子の変異情報 (出典 JCGA)

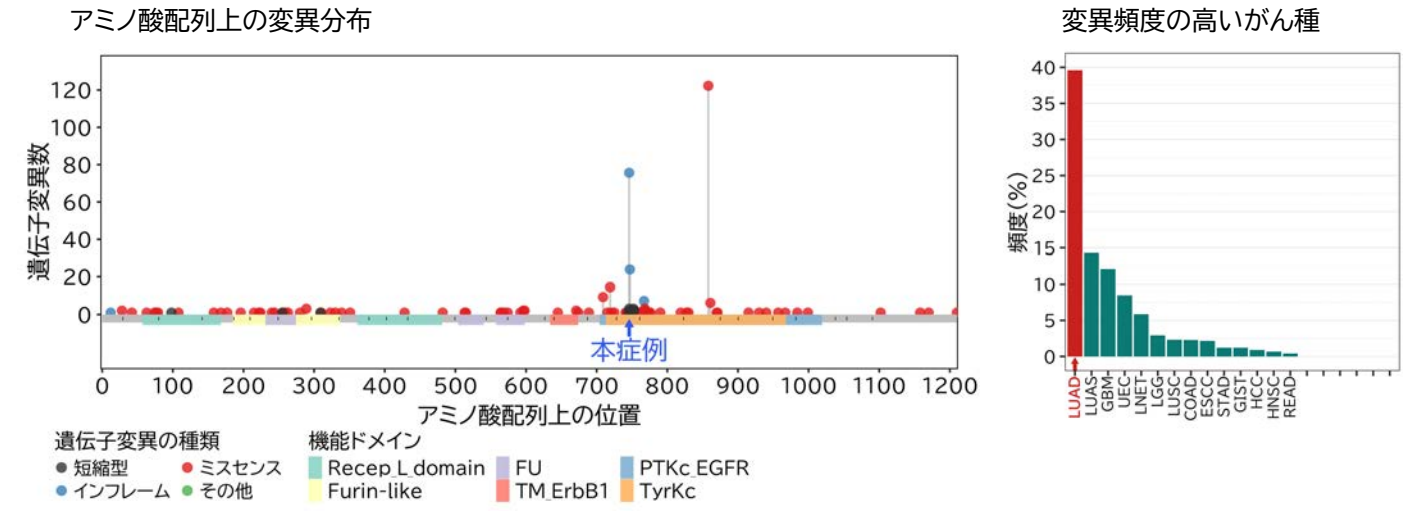


遺伝子変化	EGFR [p.E746_A750del]		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエーション・病的変化分類: 1A
OncoKB	Oncogenic	ClinVar Variation ID	163343
ClinVar significance	Conflicting interpretations of pathogenicity Pathogenic(1) Uncertain significance(1)		
ClinVar review status	★ (criteria provided, conflicting interpretations)		
変異アレル頻度 (%) (血液/腫瘍)	0.00 / 3.89	配列解析深度 (血液/腫瘍)	1078 / 1311
ゲノム変化	chr7-55242464- AGGAATTAAGAGAAGC-A	染色体の位置	7p11.2
CDS変化	c.2235_2249del	エクソン番号 / 全エクソン数	19 / 28
変異の種類	disruptive inframe deletion		
dbSNP rs No.	rs121913421	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし
COSMIC ID	COSV51765119	GEM-J (日本人MAF)	該当なし
Gene ID	1956	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子
RefSeq (Transcript ID)	NM_005228	機能分類	腫瘍形成・増殖
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000275493	シグナル伝達経路	RTK

遺伝子の解説

EGFRはERBBファミリーに属する受容体チロシンキナーゼである。EGF, TGF α , amphiregulin,そして Heparin-binding EGF-like Growth Factor (HB-EGF)などのリガンドの結合により二量体化し、その二分子間での相互リン酸化(自己リン酸化)が細胞質内ドメインにおいて起きることによって活性化。活性化EGFRは、GRB2 および SOS1 を細胞膜に動員し、RASの活性化を介して下流の MAPK および PI3K/Akt/mTOR シグナル経路を活性化させることで細胞増殖、遊走、血管新生、代謝および分化の制御に関与する。体細胞バリエーションは、肺腺癌および肺芽腫において高い頻度で認められる。肺腺癌において検出される遺伝子変化の大部分は細胞質内に位置するキナーゼドメインが含まれるエクソン 18~21に存在する。特に、エクソン 19 領域のインフレームの欠失やインフレームの挿入欠失、そしてエクソン 21 のミスセンスバリエーション L858R の頻度が高く、これらバリエーションはEGFRの恒常的な活性化を引き起こすドライバーバリエーションであり、EGFR 阻害剤に対し高い感受性を示すことが知られている。一方で、エクソン 20 領域のインフレームの挿入(重複)およびミスセンスバリエーション T790MはEGFR 阻害剤への感受性の低下と関連することが知られている。肺芽腫においてはエクソン 6~7 の細胞外領域のバリエーションや、染色体再構成により生じるエクソン 2~7 を欠失した EGFRvIII (EGFR variant III)と呼ばれる遺伝子変化が認められる。増幅は主に肺腺癌、肺芽腫そして頭頸部扁平上皮癌において認められる。生殖細胞系列バリエーションは、家族性肺癌との関連性が少数報告されている。

日本人症例における当該遺伝子の変異情報 (出典 JCGA)

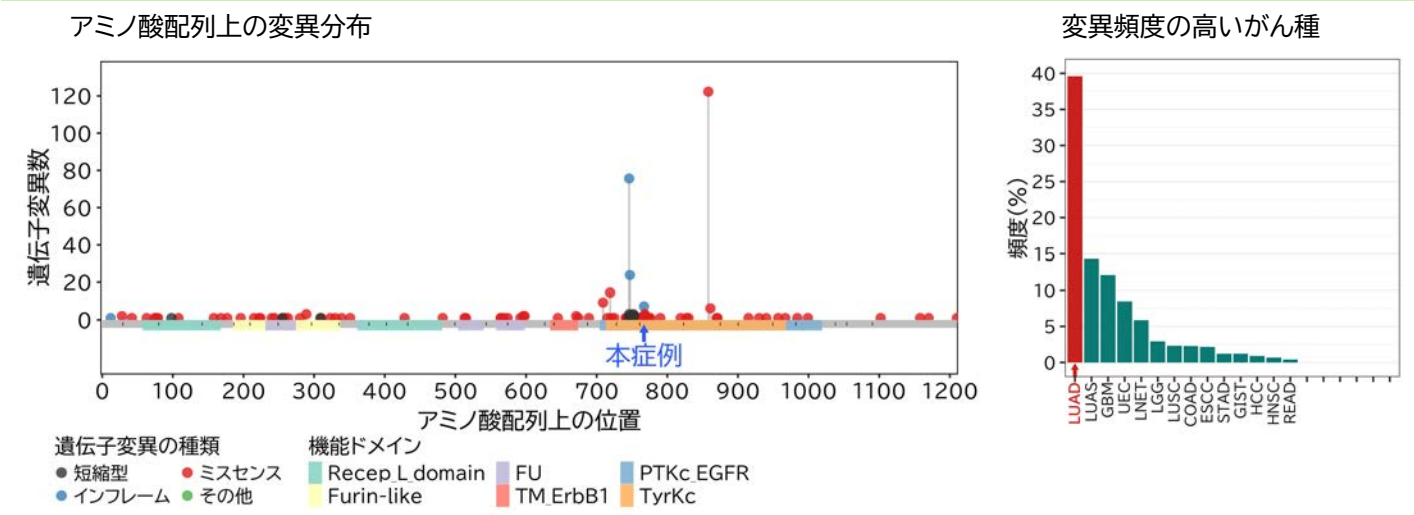


遺伝子変化	EGFR [p.A767_V769dup]		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエーション・病的変化分類: 1A
OncoKB	Oncogenic	ClinVar Variation ID	177678
ClinVar significance	drug response		
ClinVar review status	none(no assertion criteria provided)		
変異アレル頻度 (%) (血液/腫瘍)	0.00 / 2.65	配列解析深度 (血液/腫瘍)	1813 / 2788
ゲノム変化	chr7-55248998-A- ATGGCCAGCG	染色体の位置	7p11.2
CDS変化	c.2300_2308dup	エクソン番号 / 全エクソン数	20 / 28
変異の種類	disruptive inframe insertion		
dbSNP rs No.	rs727504263	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし
COSMIC ID	COSV51766549	GEM-J (日本人MAF)	該当なし
Gene ID	1956	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子
RefSeq (Transcript ID)	NM_005228	機能分類	腫瘍形成・増殖
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000275493	シグナル伝達経路	RTK

遺伝子の解説

EGFRはERBBファミリーに属する受容体チロシンキナーゼである。EGF, TGF α , amphiregulin,そして Heparin-binding EGF-like Growth Factor (HB-EGF)などのリガンドの結合により二量体化し、その二分子間での相互リン酸化(自己リン酸化)が細胞質内ドメインにおいて起きることによって活性化。活性化EGFRは、GRB2 および SOS1 を細胞膜に動員し、RASの活性化を介して下流の MAPK および PI3K/Akt/mTOR シグナル経路を活性化させることで細胞増殖、遊走、血管新生、代謝および分化の制御に関与する。体細胞バリエーションは、肺腺癌および膠芽腫において高い頻度で認められる。肺腺癌において検出される遺伝子変化の大部分は細胞質内に位置するキナーゼドメインが含まれるエクソン 18~21 に存在する。特に、エクソン 19 領域のインフレームの欠失やインフレームの挿入欠失、そしてエクソン 21 のミスセンスバリエーション L858R の頻度が高く、これらバリエーションはEGFRの恒常的な活性化を引き起こすドライバーバリエーションであり、EGFR 阻害剤に対し高い感受性を示すことが知られている。一方で、エクソン 20 領域のインフレームの挿入(重複)およびミスセンスバリエーション T790M はEGFR 阻害剤への感受性の低下と関連することが知られている。膠芽腫においてはエクソン 6~7 の細胞外領域のバリエーションや、染色体再構成により生じるエクソン 2~7 を欠失した EGFRvIII (EGFR variant III)と呼ばれる遺伝子変化が認められる。増幅は主に肺腺癌、膠芽腫そして頭頸部扁平上皮癌において認められる。生殖細胞系列バリエーションは、家族性肺癌との関連性が少数例報告されている。

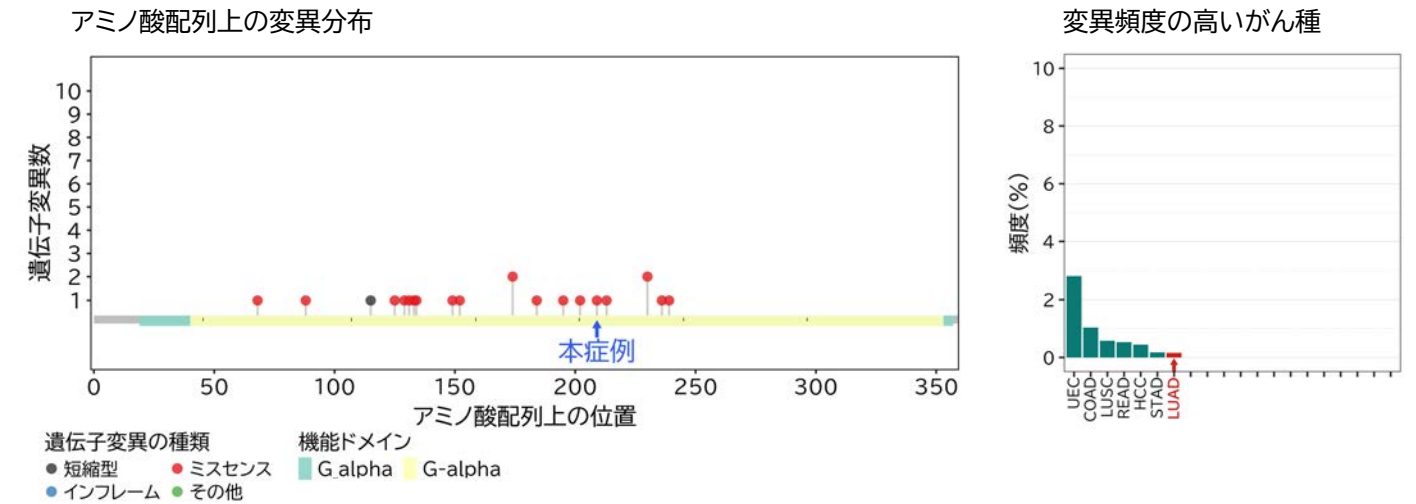
日本人症例における当該遺伝子の変異情報 (出典 JCGA)



遺伝子変化	GNA11 [p.Q209L]		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエント・病的変化分類: 1A
OncoKB	Oncogenic	ClinVar Variation ID	376002
ClinVar significance	Pathogenic/Likely pathogenic		
ClinVar review status	★★ (criteria provided, multiple submitters, no conflicts)		
変異アレル頻度 (%) (血液/腫瘍)	0.00 / 5.61	配列解析深度 (血液/腫瘍)	2269 / 3280
ゲノム変化	chr19-3118942-A-T	染色体の位置	19p13.3
CDS変化	c.626A>T	エクソン番号 / 全エクソン数	5 / 7
変異の種類	missense variant		
dbSNP rs No.	rs1057519742	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし
COSMIC ID	COSV50017277	GEM-J (日本人MAF)	該当なし
Gene ID	2767	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子
RefSeq (Transcript ID)	NM_002067	機能分類	腫瘍形成・増殖
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000078429	シグナル伝達経路	GPCR

遺伝子の解説	GNA11は、GTP結合タンパク質(Gタンパク質)の構成成分である。Gタンパク質は、 α 、 β 、 γ からなる三量体で構成され、Gタンパク質共役受容体(GPCR)により活性化される。GNA11は α サブユニットであり、不活性化状態ではGDPと結合しているが、活性化によりGTPと結合し、GTP- α サブユニットと $\beta\gamma$ 二量体に分離する。GTP- α サブユニットはPLC γ を介してPKCを活性化し、最終的にMAPKシグナルを活性化することで細胞増殖に関与する。体細胞変異は悪性黒色腫において検出される。同じく α サブユニットでありGNAQの変異とは相互排他性が認められる。生殖細胞系列変異は、低カルシウム尿性高カルシウム血症Ⅱ型(HHC2)および低カルシウム血症優性2(HYPOC2)と関連している。
--------	--

日本人症例における当該遺伝子の変異情報 (出典 JCGA)

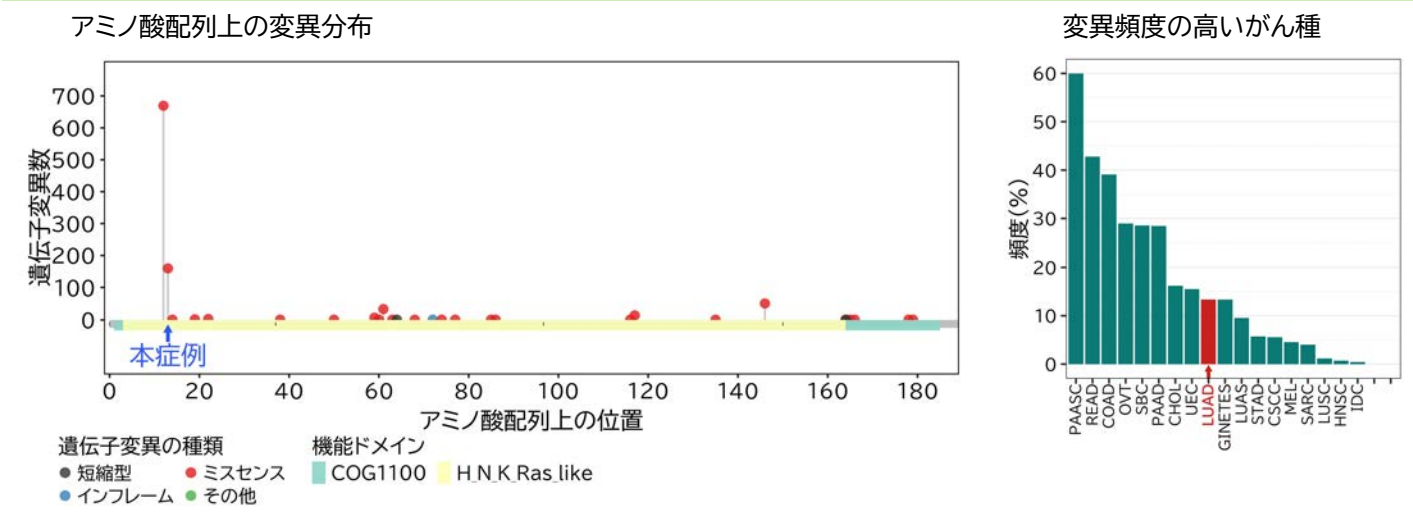


遺伝子変化	KRAS [p.G13D]		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエント・病的変化分類: 1A
OncoKB	Oncogenic	ClinVar Variation ID	12580
ClinVar significance	Conflicting interpretations of pathogenicity Pathogenic(6) Uncertain significance(1)		
ClinVar review status	★ (criteria provided, conflicting interpretations)		
変異アレル頻度 (%) (血液/腫瘍)	0.00 / 4.82	配列解析深度 (血液/腫瘍)	639 / 685
ゲノム変化	chr12-25398281-C-T	染色体の位置	12p12.1
CDS変化	c.38G>A	エクソン番号 / 全エクソン数	2 / 6
変異の種類	missense variant		
dbSNP rs No.	rs112445441	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし
COSMIC ID	COSV55497388	GEM-J (日本人MAF)	該当なし
Gene ID	3845	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子
RefSeq (Transcript ID)	NM_033360	機能分類	腫瘍形成・増殖
Ensembl (Transcript ID)	該当なし	シグナル伝達経路	MAPK

遺伝子の解説

KRASはHRASおよびNRASと同じく、低分子GTP結合タンパク質のRASファミリーに属する。RASは上流の受容体チロシンキナーゼにおける活性化シグナルを受け、guanine nucleotide exchange factor (GEF)であるSOS1により活性型のGTP結合型RASに変換されることで、細胞増殖に関連する下流のMAPKおよびPI3K/Akt/mTORシグナル経路の活性化を引き起こす。一方で、GTPase-activating protein(GAP)であるNF1およびRASA1によりRASの内在性GTPase活性が増強され、非活性型のGDP結合型RASに変換されることでその活性は抑制される。体細胞バリエントは膵臓癌、大腸癌、子宮内膜癌、卵巣癌、そして胆管癌において高い頻度で検出され、そのホットスポットは12番目および13番目のアミノ酸グリシン、そして61番目のアミノ酸グルタミンである。これらホットスポットに位置するバリエントによりKRASのGTPase活性が阻害され、活性型のGTP結合型RASの蓄積が引き起こされるため、下流の細胞増殖関連シグナル経路の恒常的な活性化が誘導される。

日本人症例における当該遺伝子の変異情報 (出典 JCGA)

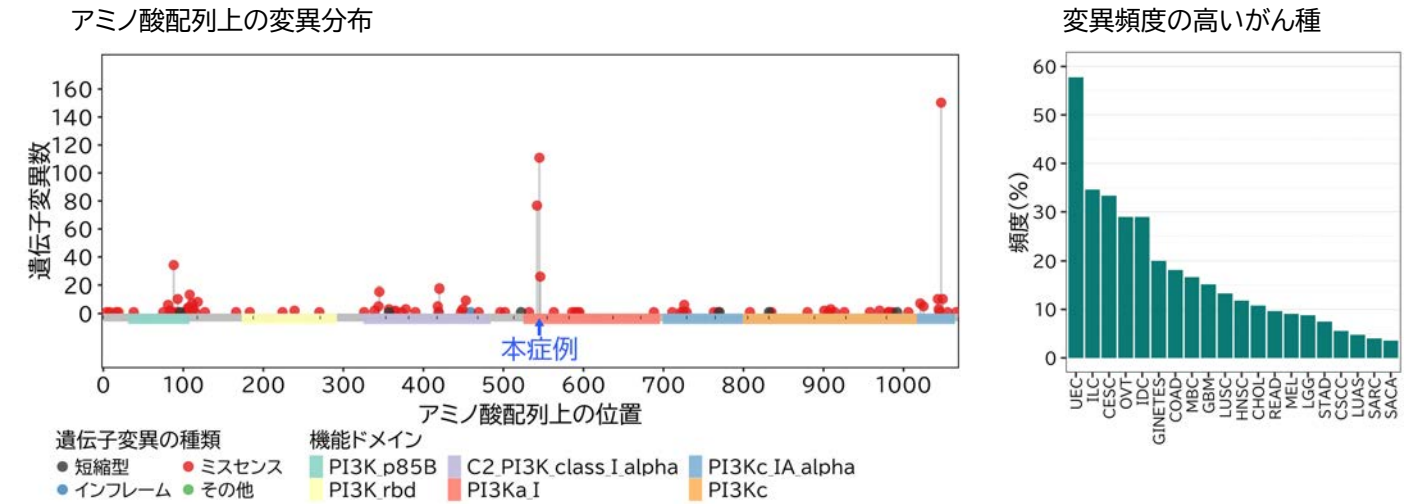


遺伝子変化	PIK3CA [p.E545K]		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエーション・病的変化分類:	1A
OncoKB	Oncogenic	ClinVar Variation ID	13655	
ClinVar significance	Pathogenic/Likely pathogenic			
ClinVar review status	★★ (criteria provided, multiple submitters, no conflicts)			
変異アレル頻度 (%) (血液/腫瘍)	0.00 / 5.62	配列解析深度 (血液/腫瘍)	352 / 338	
ゲノム変化	chr3-178936091-G-A	染色体の位置	3q26.32	
CDS変化	c.1633G>A	エクソン番号 / 全エクソン数	10 / 21	
変異の種類	missense variant			
dbSNP rs No.	rs104886003	gnomAD (東アジア人MAF)	該当なし	
COSMIC ID	COSV55873239	GEM-J (日本人MAF)	該当なし	
Gene ID	5290	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子	
RefSeq (Transcript ID)	NM_006218	機能分類	腫瘍形成・増殖	
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000263967	シグナル伝達経路	PI3K/Akt/mTOR	

遺伝子の解説

PIK3CAはホスファチジルイノシトール-3 キナーゼ (PI3K)の触媒サブユニット p110 α (PI3K α)である。PI3Kは受容体チロシンキナーゼのシグナルを受け活性化し、RASにより細胞膜上に動員され、細胞膜に存在するリン脂質であるホスファチジルイノシトール 4,5-二リン酸 [PI(4,5)P₂]をリン酸化し、ホスファチジルイノシトール 3,4,5-三リン酸[PI(3,4,5)P₃]を産生する。続いて、PI(3,4,5)P₃は細胞膜上に AKT および PDK1 を動員し、その下流分子を逐次活性化させることで PI3K/Akt/mTORシグナル経路を活性化状態にし、代謝、血管新生、そして細胞増殖を亢進させる。腫瘍における PIK3CA の遺伝子変化は多くのがん種において認められており、ホットスポットである 542 および 545 番目のアミノ酸 (グルタミン酸)、そして 1047 番目アミノ酸 (ヒスチジン)におけるバリエーションは、PIK3CA のキナーゼ活性を亢進させるドライバーバリエーションとして知られている。

日本人症例における当該遺伝子の変異情報 (出典 JCGA)



■コピー数変化

遺伝子名	MYC		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエーション・病的変化分類: 2
コピー数	9	コピー数変化の種類	増幅
コピー数比	4.32	染色体の位置	8q24.21
検出領域	chr8:127354718-129336697		
Gene ID	4609	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子
RefSeq (Transcript ID)	NM_002467	機能分類	腫瘍形成・増殖
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000621592	シグナル伝達経路	MYC
遺伝子の解説	MYC は細胞周期の調節、細胞増殖、分化、そしてアポトーシスに関連する遺伝子の発現を調節する転写制御因子であり、MAX とヘテロ二量体を形成することで機能する。その活性は MAPK シグナル伝達系の主要分子である ERK の制御下にある。また、細胞内における量的調節は、SCF コヒキチンリガーゼ複合体の F-box タンパクである FBXW7 により制御を受けている。腫瘍においては、主に遺伝子増幅が認められる。		

遺伝子名	MYCN		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエーション・病的変化分類:	2
コピー数	12	コピー数変化の種類	増幅	
コピー数比	5.82	染色体の位置	2p24.3	
検出領域	chr2:14712699-16086235			
Gene ID	4613	がん遺伝子 / がん抑制遺伝子	がん遺伝子	
RefSeq (Transcript ID)	NM_001293228	機能分類	腫瘍形成・増殖	
Ensembl (Transcript ID)	該当なし	シグナル伝達経路	MYC	
遺伝子の解説	MYCN (N-MYC)は神経芽腫 (Neuroblastoma)において遺伝子増幅を示す遺伝子として同定された MYC ファミリーに属する転写制御因子であり、MAX とヘテロ二量体を形成することで機能する。MYCN の制御下には、細胞増殖、細胞周期、アポトーシス、幹細胞性、血管新生、代謝、そしてタンパク合成に関係する多様な遺伝子が含まれている。MYCN の遺伝子増幅に伴う過剰発現は主に神経系の癌 (神経芽腫、髄芽腫など)と関連しており、MYCN の増幅を示す神経芽腫は予後不良であることが知られている。MYCN の遺伝子増幅は他にも Wilms 腫瘍、網膜芽腫、肺癌、乳癌、そして前立腺癌において認められる。			

融合遺伝子

遺伝子変化	CCDC6 - RET		ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエーション・病的変化分類: 2
遺伝子名	CCDC6	RET	
変異アレル頻度 (%)	3.6	1.9	
配列解析深度	946	1777	
切断点	chr10:61638613	chr10:43609950	
(融合遺伝子の向き ※転写の向きとは異なります)	(この切断点は、この切断点を基準として参照配列上の物理位置の番地が少ない方向で別の配列と結合している)	(この切断点は、この切断点を基準として参照配列上の物理位置の番地が少ない方向で別の配列と結合している)	
遺伝子上の位置	intron1	exon11	
染色体の位置	10q21.2	10q11.21	
転写の向き	- (参照ゲノム配列と逆向き)	+ (参照ゲノム配列と同じ向き)	
がん遺伝子/ がん抑制遺伝子	がん抑制遺伝子	がん遺伝子	
Gene ID	8030	5979	
RefSeq (Transcript ID)	NM_005436	NM_020975	
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000263102	ENST00000355710	
機能分類	該当なし	腫瘍形成・増殖	
シグナル伝達経路	該当なし	RTK	
遺伝子の解説 CCDC6	CCDC6 は、コイルドコイルドメイン含有タンパク質で、偏在的に発現し、腫瘍抑制因子として機能する。この遺伝子の一部および RET ががん原遺伝子の細胞内キナーゼ-コードドメインを含む融合遺伝子を生じる染色体再編成は、乳頭様甲状腺がんに関連している。		
遺伝子の解説 RET	RET は受容体チロシンキナーゼである。生殖細胞系列変異は、多発性内分泌腫瘍 2A 型 (MEN2A)、多発性内分泌腫瘍タイプ 2B (MEN2B) との関連性が知られている。体細胞変異として、塩基置換変異および染色体再構成に起因する融合遺伝子が、肺癌および甲状腺癌において認められる。現在までに、染色体再構成により RET と融合遺伝子を形成するパートナー遺伝子として、KIF5B, CCDC6, NCOA4 などが報告されている。		

遺伝子変化		SLC34A2 - ROS1	ふじのくにHOPEオンコパネル 病的バリエーション・病的変化分類: 2
遺伝子名	SLC34A2	ROS1	
変異アレル頻度 (%)	90.0	1.1	
配列解析深度	10	840	
切断点 (融合遺伝子の向き ※転写の向きとは異なります)	chr4:25666626 (この切断点は、この切断点を基準として参照配列上の物理位置の番地が多い方向で別の配列と結合している)	chr6:117658308 (この切断点は、この切断点を基準として参照配列上の物理位置の番地が多い方向で別の配列と結合している)	
遺伝子上の位置	intron4	intron31	
染色体の位置	4p15.2	6q22.1	
転写の向き	＋ (参照ゲノム配列と同じ向き)	－ (参照ゲノム配列と逆向き)	
がん遺伝子/ がん抑制遺伝子	がん抑制遺伝子	がん遺伝子	
Gene ID	10568	6098	
RefSeq (Transcript ID)	NM_006424	NM_002944	
Ensembl (Transcript ID)	ENST00000382051	該当なし	
機能分類	該当なし	腫瘍形成・増殖	
シグナル伝達経路	該当なし	RTK	

遺伝子の解説 ROS1	ROS1は受容体チロシンキナーゼである。しかしながら、リガンドは不明であり、そしてROS1自体の機能についても明確になっておらず、細胞の生存と形質転換に関与するシグナル経路を活性化する可能性のあるオーファン受容体と考えられている。がんとの関連においては、キナーゼドメインが染色体再構成により他の遺伝子と融合遺伝子を形成し、下流のシグナル経路を活性化することで細胞増殖を亢進させ、ドライバーとして機能することが知られている。現在までに、染色体再構成によりROS1と融合遺伝子を形成するパートナー遺伝子は20遺伝子以上の報告がある。ROS1融合遺伝子は、非小細胞肺癌、胆管癌、卵巣癌、胃癌などにおいて認められる。
----------------	--

7. 検出された遺伝子変化に関連するシグナル伝達経路

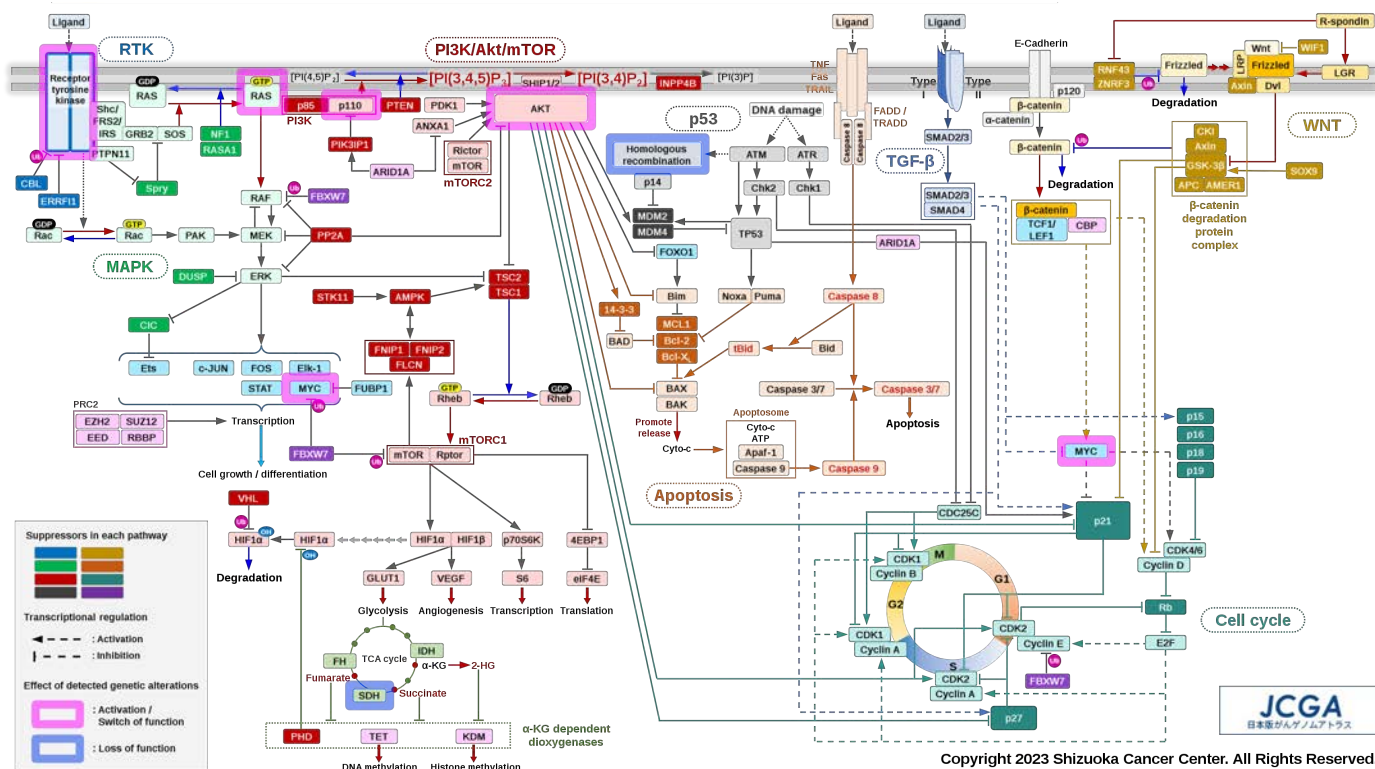
■本症例において変化が起きている可能性があるがんに関連するシグナル伝達経路

機能分類	シグナル伝達経路	機能分類	シグナル伝達経路
細胞周期	Cell cycle Cell division	ゲノム安定性の維持	Core DNA damage response DNA damage control TP53
細胞死	Apoptosis	免疫	Immune
腫瘍形成・増殖	GPCR Hippo JAK/STAT MAPK MYC NFKB Nuclear receptor PI3K/Akt/mTOR RTK TGF-B	代謝	Drug metabolism Metabolic pathway
		酸化ストレス応答	KEAP1/NRF2
		タンパク質の恒常性の維持	Protein homeostasis
		エピジェネティック制御	Epigenetic modification
分化	Hedgehog NOTCH WNT	転写制御	RNA metabolism Transcriptional regulation

本症例において、ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリエーション・病的変化分類 1A・1B・2の遺伝子変化によって、変化が起きている可能性があるシグナル伝達経路を色付けして表示しています。

■がん関連遺伝子変化により影響を受ける可能性のあるシグナル伝達経路

シグナル伝達経路図



本症例において、ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリエーション・病的変化分類 1A・1B・2の遺伝子変化によって、変化が起きている可能性のある因子を色付きの太枠で表示しています。

8. 薬物代謝酵素関連遺伝子多型

UGT1A1			CYP2C19		
UGT1A1 *28	6/6(野生型ホモ)		CYP2C19 *2	G/G(野生型ホモ)	
UGT1A1 *6	G/G(野生型ホモ)		CYP2C19 *3	G/G(野生型ホモ)	
結果	-/- (野生型)		結果	*1/*1 (野生型)	

9. 品質基準

品質項目	規格		血液	腫瘍
ゲノムDNA試料	吸光度比 (A260/A280)	1.6～2.5以内	1.9	1.9
	DNA濃度 (ng/μL)	10以上	92	89
	FFPE試料のDIN	2.0超	該当なし	2.3
DNAライブラリー	サイズ (bp)	200～500以内	437	335
	濃度 (pM)	1000以上	18400	13000
シークエンス	平均配列解析深度 (平均デプス)	500以上	1104	1510
	配列解析深度100以上 (100x; %)	95以上	99	99
	On-target率 (%)	70以上	88	88
	Uniformity (%)	90以上	98	97
	Q30 (%)	85以上	合格	合格
	試料ペアのSNP一致率 (%)	80以上	合格	

10. 使用した配列・データベースのバージョン・更新日

データベースの名称	バージョン・更新日
JCGA	Version 1.6
ヒトゲノム参照配列	hg19
refGene	2018-10-21
Ensembl	111
OncoKB#1	v4.13
COSMIC#1	v103
ClinVar	2026-04-15
dbSNP	157
gnomAD	2.1.1
GEM-J#2	99.5
がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順に関する指針	2025版・2025年10月10日
ACMG	ACMG SF3.3 list

#1: 商用ライセンス契約に則り使用しています。
#2: "GEM Japan Whole Genome Aggregation (GEM-J WGA) Panel" by GEnome Medical alliance Japan Project (GEM-J) is licensed under CC BY 4.0.

コメント欄

特記事項なし

上記の通りご報告致します。

テクニカルスーパーバイザー: XXXX XXXX
検査責任者: XXXX XXXX

解析プログラムバージョン: 1.05 レポートフォーマットバージョン: 1.0

お問い合わせ先
エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構株式会社
〒411-0934
静岡県駿東郡長泉町下長窪1007番地 研究所1階
TEL:055-999-0505 FAX:055-999-0506

注意事項

- ・「解析結果レポート」および「二次的所見」レポートに記載されておらず、本「参考情報」レポートのみに記載されている内容は承認範囲外の情報となります。
本「参考情報」レポートのみを基にエキスパートパネルで議論することは差し控えてください。
- ・「解析結果レポート」に記載の報告基準、免責事項、注意事項を必ずご確認ください。

ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリエーション・病的変化分類

分類	分類方法
1A	原因遺伝子における病的変異 (OncoKBでOncogenicまたはClinVarでPathogenicの変異)
1B	原因遺伝子における病的可能性が高い変異 (OncoKBでLikely OncogenicまたはClinVarでLikely pathogenicの変異)
2	がん遺伝子のコピー数変化、またはがん関連遺伝子の融合遺伝子 (がんとの関わりが疑われるもの)

- ・ 参照するデータベース間もしくはレコード内で判断が異なる場合、より上位となる変異分類を適用します。
- ・ 分類1A・1Bは塩基置換・挿入・欠失変異を、分類2はコピー数変化 (遺伝子増幅)・融合遺伝子を対象とします。

※ OncoKB (<https://www.oncokb.org>) は、専門家によって監修された精密腫瘍学データベースです。
ClinVar (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>) は、ヒトの変異と表現型の関係を収集した公開アーカイブで、がん以外の疾患に関する情報も含まれます。

体細胞遺伝子変化の報告基準 以下の条件を全て満たす場合に出力されます。

変化の種類	報告基準
塩基置換 挿入・欠失	・ 変異上のデプス 100 以上 ・ 変異アレルデプス 5 以上 ・ 腫瘍における変異アレル頻度 2% 以上 ・ 血液における変異アレル頻度 5% 未満 ・ 腫瘍における変異アレル頻度が血液よりも 2% 以上高い 「解析結果レポート」には、上記基準を満たす報告書記載対象の変化を記載します。 「参考情報」レポートには、「解析結果レポート」に記載された変化のうち、ふじのくに HOPE オンコパネル病的バリエーション・病的変化分類が 1A・1B・2 のいずれかに該当するものの詳細情報を記載します。 また、その他の報告書記載対象の変化を、レポート末尾にまとめて記載します。
コピー数変化	・ 4コピー以上 ※ がん遺伝子に生じたコピー数変化のみを記載します。
融合遺伝子	・ 変異上のデプス 100以上 ・ 変異アレル頻度 2%以上 ※ 融合タンパク質として翻訳可能な変化と、がん抑制遺伝子の破壊を生じる変化のみを記載します。

薬物代謝酵素関連遺伝子多型の報告基準

報告基準
・ 変異上のデプス 100以上 血液における変異アレル頻度 30%以上80%未満をヘテロ接合型、80%以上をホモ接合型と判定します。 変異アレル頻度 30%未満の場合、野生型と判定します。

二次的所見 (生殖細胞系列バリエーション) の報告基準 以下の条件を全て満たす場合に出力されます。

報告基準
・ 変異上のデプス 100以上 ・ 変異アレル頻度 5%以上 ・ dbSNP commonに登録がない ・ gnomADにおける東アジア人MAFが0.01未満 ・ ClinVar significance (CLNSIG) がBenignまたはLikely benignではない 「二次的所見」レポートには、上記基準を満たし、「がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順に関する指針 (2025版)」で開示が推奨されている遺伝子 (非腫瘍性疾患に関わるものを含む) に生じたバリエーションを記載します。 「参考情報」レポートには、「二次的所見」レポートに記載されたバリエーションのうち、ふじのくにHOPEオンコパネル病的バリエーション・病的変化分類が1Aまたは1Bに該当するものの詳細情報を記載します。また、その他の報告書記載対象のバリエーションを、レポート末尾にまとめて記載します。

付表1. 検査対象遺伝子一覧

遺伝子名	機能分類	遺伝子名	機能分類	遺伝子名	機能分類
ABCB1	代謝	CDK8	転写制御	EXT1	代謝
ABCG2	代謝	CDK12	転写制御	EXT2	代謝
ABL1	腫瘍形成・増殖	CDKN1A	細胞周期	EZH2	エピジェネティック制御
ABL2	腫瘍形成・増殖	CDKN1B	細胞周期	EZR	その他
ACTN4	その他	CDKN2A	細胞周期	FANCA	ゲノム安定性の維持
ACVR1B	腫瘍形成・増殖	CDKN2B	細胞周期	FANCC	ゲノム安定性の維持
ADH1B	代謝	CDKN2C	細胞周期	FANCG	ゲノム安定性の維持
AIP	その他	CEBPA	転写制御	FANCL	ゲノム安定性の維持
AKT1	腫瘍形成・増殖	CHCHD7	その他	FAT1	分化
AKT2	腫瘍形成・増殖	CHEK1	ゲノム安定性の維持	FBXW7	タンパク質の恒常性の維持
AKT3	腫瘍形成・増殖	CHEK2	ゲノム安定性の維持	FGF3	腫瘍形成・増殖
ALDH2	代謝	CIC	腫瘍形成・増殖	FGF4	腫瘍形成・増殖
ALK	腫瘍形成・増殖	COL1A1	その他	FGF6	腫瘍形成・増殖
ALOX12B	免疫	COMT	代謝	FGF10	腫瘍形成・増殖
AMER1	分化	CREBBP	エピジェネティック制御	FGF14	腫瘍形成・増殖
APC	分化	CRKL	腫瘍形成・増殖	FGF19	腫瘍形成・増殖
AR	腫瘍形成・増殖	CRLF2	腫瘍形成・増殖	FGF23	腫瘍形成・増殖
ARAF	腫瘍形成・増殖	CRTC3	転写制御	FGFR1	腫瘍形成・増殖
ARID1A	エピジェネティック制御	CSF1R	免疫	FGFR2	腫瘍形成・増殖
ARID1B	エピジェネティック制御	CSF3R	腫瘍形成・増殖	FGFR3	腫瘍形成・増殖
ARID2	エピジェネティック制御	CTCF	エピジェネティック制御	FGFR4	腫瘍形成・増殖
ASXL1	エピジェネティック制御	CTLA4	免疫	FH	代謝
ATF1	転写制御	CTNNA1	分化	FLCN	腫瘍形成・増殖
ATM	ゲノム安定性の維持	CTNNB1	分化	FLT1	腫瘍形成・増殖
ATR	ゲノム安定性の維持	CUL3	酸化ストレス応答	FLT3	腫瘍形成・増殖
ATRX	エピジェネティック制御	CXCR4	腫瘍形成・増殖	FOXL2	転写制御
AURKA	細胞周期	CYLD	タンパク質の恒常性の維持	FUBP1	転写制御
AURKB	細胞周期	CYP1A2	代謝	FUS	転写制御
AXIN1	分化	CYP2A6	代謝	G6PD	代謝
AXL	腫瘍形成・増殖	CYP2B6	代謝	GALNT12	代謝
B2M	免疫	CYP2C9	代謝	GATA3	転写制御
BAP1	タンパク質の恒常性の維持	CYP2C19	代謝	GNA11	腫瘍形成・増殖
BARD1	ゲノム安定性の維持	CYP2D6	代謝	GNAQ	腫瘍形成・増殖
BAX	細胞死	CYP2E1	代謝	GNAS	腫瘍形成・増殖
BCL2	細胞死	CYP3A4	代謝	GSK3B	分化
BCL2L1	細胞死	CYP3A5	代謝	H3F3A	エピジェネティック制御
BCL2L11	細胞死	CYP3A43	代謝	HDAC2	分化
BCL6	免疫	DAXX	細胞死	HEY1	分化
BCL10	腫瘍形成・増殖	DDIT3	転写制御	HGF	腫瘍形成・増殖
BCOR	エピジェネティック制御	DDR2	腫瘍形成・増殖	HMGA2	転写制御
BLM	ゲノム安定性の維持	DICER1	転写制御	HNF1A	転写制御
BMPR1A	腫瘍形成・増殖	DIS3	転写制御	HOXB13	転写制御
BRAF	腫瘍形成・増殖	DNAAF1	その他	HRAS	腫瘍形成・増殖
BRCA1	ゲノム安定性の維持	DNMT1	エピジェネティック制御	ID3	転写制御
BRCA2	ゲノム安定性の維持	DNMT3A	エピジェネティック制御	IDH1	エピジェネティック制御
BRD4	転写制御	DOT1L	エピジェネティック制御	IDH2	エピジェネティック制御
BRIP1	ゲノム安定性の維持	DPYD	代謝	IGF1R	腫瘍形成・増殖
BTX	免疫	EED	エピジェネティック制御	IGF2	腫瘍形成・増殖
CALR	腫瘍形成・増殖	EGFR	腫瘍形成・増殖	IKBKE	腫瘍形成・増殖
CARD11	腫瘍形成・増殖	EIF3E	転写制御	IKZF1	転写制御
CASP8	細胞死	EML4	その他	IL7R	免疫
CBFB	転写制御	ENG	腫瘍形成・増殖	INPP4B	腫瘍形成・増殖
CBL	腫瘍形成・増殖	ENO1	タンパク質の恒常性の維持	IRF4	免疫
CCDC6	その他	EP300	エピジェネティック制御	IRS2	腫瘍形成・増殖
CCND1	細胞周期	EPAS1	腫瘍形成・増殖	JAK1	腫瘍形成・増殖
CCND2	細胞周期	EPCAM	その他	JAK2	腫瘍形成・増殖
CCND3	細胞周期	EPHA3	腫瘍形成・増殖	JAK3	腫瘍形成・増殖
CCNE1	細胞周期	EPHB1	腫瘍形成・増殖	JUN	転写制御
CD74	免疫	ERBB2	腫瘍形成・増殖	KDM5A	エピジェネティック制御
CD79A	免疫	ERBB3	腫瘍形成・増殖	KDM5C	エピジェネティック制御
CD79B	免疫	ERBB4	腫瘍形成・増殖	KDM6A	エピジェネティック制御
CD274	免疫	ERCC2	ゲノム安定性の維持	KDR	腫瘍形成・増殖
CDA	代謝	ERCC4	ゲノム安定性の維持	KEAP1	酸化ストレス応答
CDC73	転写制御	ERG	転写制御	KIAA1549	その他
CDH1	分化	ERRFI1	腫瘍形成・増殖	KIF1B	その他
CDH23	その他	ESR1	腫瘍形成・増殖	KIF5B	その他
CDK4	細胞周期	ETV6	転写制御	KIT	腫瘍形成・増殖
CDK6	細胞周期	EWSR1	転写制御	KLF4	転写制御

遺伝子名	機能分類	遺伝子名	機能分類	遺伝子名	機能分類
KMT2A	エピジェネティック制御	PALB2	ゲノム安定性の維持	SAMD9	その他
KMT2C	エピジェネティック制御	PARP1	ゲノム安定性の維持	SDC4	その他
KMT2D	エピジェネティック制御	PAX5	転写制御	SDHA	代謝
KNSTRN	細胞周期	PBRM1	エピジェネティック制御	SDHAF2	代謝
KRAS	腫瘍形成・増殖	PDCD1	免疫	SDHB	代謝
LMO1	転写制御	PDCD1LG2	免疫	SDHC	代謝
LRP5	分化	PDE11A	代謝	SDHD	代謝
LYN	免疫	PDGFB	代謝	SETBP1	エピジェネティック制御
LZTR1	腫瘍形成・増殖	PDGFRA	腫瘍形成・増殖	SETD2	エピジェネティック制御
MAML2	分化	PDGFRB	腫瘍形成・増殖	SF3B1	転写制御
MAP2K1	腫瘍形成・増殖	PHOX2B	転写制御	SH2D1A	免疫
MAP2K2	腫瘍形成・増殖	PIK3C2G	腫瘍形成・増殖	SHOC2	腫瘍形成・増殖
MAP2K4	腫瘍形成・増殖	PIK3CA	腫瘍形成・増殖	SKP2	細胞周期
MAP3K1	腫瘍形成・増殖	PIK3CB	腫瘍形成・増殖	SLC22A18	代謝
MAP3K4	腫瘍形成・増殖	PIK3CG	腫瘍形成・増殖	SLX4	ゲノム安定性の維持
MAP3K13	腫瘍形成・増殖	PIK3R1	腫瘍形成・増殖	SMAD2	腫瘍形成・増殖
MAPK1	腫瘍形成・増殖	PIK3R2	腫瘍形成・増殖	SMAD4	腫瘍形成・増殖
MAX	腫瘍形成・増殖	PIM1	腫瘍形成・増殖	SMARCA4	エピジェネティック制御
MC1R	その他	PLAG1	転写制御	SMARCB1	エピジェネティック制御
MCL1	細胞死	PMS1	ゲノム安定性の維持	SMO	分化
MDM2	ゲノム安定性の維持	PMS2	ゲノム安定性の維持	SOC3	腫瘍形成・増殖
MDM4	ゲノム安定性の維持	POLD1	ゲノム安定性の維持	SOS1	腫瘍形成・増殖
MED12	転写制御	POLE	ゲノム安定性の維持	SOX2	転写制御
MEF2B	転写制御	POLH	ゲノム安定性の維持	SOX9	分化
MEN1	エピジェネティック制御	PPARG	腫瘍形成・増殖	SPEN	転写制御
MET	腫瘍形成・増殖	PPP2R1A	腫瘍形成・増殖	SPINK1	その他
MITF	転写制御	PPP2R2A	腫瘍形成・増殖	SPOP	タンパク質の恒常性の維持
MKRN1	タンパク質の恒常性の維持	PPP6C	エピジェネティック制御	SRC	腫瘍形成・増殖
MLH1	ゲノム安定性の維持	PRDM1	転写制御	SS18	転写制御
MPL	腫瘍形成・増殖	PRKAR1A	腫瘍形成・増殖	SSX1	転写制御
MRE11	ゲノム安定性の維持	PRKCI	分化	STAG2	細胞周期
MSH2	ゲノム安定性の維持	PRKN	タンパク質の恒常性の維持	STAT3	腫瘍形成・増殖
MSH3	ゲノム安定性の維持	PTCH1	分化	STK11	腫瘍形成・増殖
MSH6	ゲノム安定性の維持	PTEN	腫瘍形成・増殖	STRN	その他
MST1R	腫瘍形成・増殖	PTPN11	腫瘍形成・増殖	SUFU	分化
MTHFR	代謝	PTPRK	腫瘍形成・増殖	SYK	免疫
MTOR	腫瘍形成・増殖	PTPRT	腫瘍形成・増殖	TACC3	転写制御
MTRR	代謝	RAC1	腫瘍形成・増殖	TBX3	転写制御
MUTYH	ゲノム安定性の維持	RAC2	腫瘍形成・増殖	TCF7L2	分化
MXI1	腫瘍形成・増殖	RAD21	細胞周期	TEK	腫瘍形成・増殖
MYB	転写制御	RAD50	ゲノム安定性の維持	TENT5C	転写制御
MYC	腫瘍形成・増殖	RAD51	ゲノム安定性の維持	TERT	ゲノム安定性の維持
MYCL	腫瘍形成・増殖	RAD51B	ゲノム安定性の維持	TET2	エピジェネティック制御
MYCN	腫瘍形成・増殖	RAD51C	ゲノム安定性の維持	TGFBR1	腫瘍形成・増殖
MYD88	腫瘍形成・増殖	RAD51D	ゲノム安定性の維持	TGFBR2	腫瘍形成・増殖
NAT2	代謝	RAD52	ゲノム安定性の維持	TMEM127	腫瘍形成・増殖
NBN	ゲノム安定性の維持	RAD54L	ゲノム安定性の維持	TMPS2	転写制御
NCF2	その他	RAF1	腫瘍形成・増殖	TNFAIP3	腫瘍形成・増殖
NCOA2	エピジェネティック制御	RARA	腫瘍形成・増殖	TNFRSF14	免疫
NCOA3	エピジェネティック制御	RB1	細胞周期	TNK2	腫瘍形成・増殖
NCOA4	転写制御	RBBP6	タンパク質の恒常性の維持	TP53	ゲノム安定性の維持
NCOR1	エピジェネティック制御	RBM10	転写制御	TP63	転写制御
NF1	腫瘍形成・増殖	RECQL4	ゲノム安定性の維持	TPM3	その他
NF2	腫瘍形成・増殖	REL	腫瘍形成・増殖	TPMT	代謝
NFE2L2	酸化ストレス応答	RET	腫瘍形成・増殖	TRAF7	タンパク質の恒常性の維持
NFIB	転写制御	RHEB	腫瘍形成・増殖	TSC1	腫瘍形成・増殖
NFKBIA	腫瘍形成・増殖	RHOA	腫瘍形成・増殖	TSC2	腫瘍形成・増殖
NKX2-1	転写制御	RICTOR	腫瘍形成・増殖	TSHR	腫瘍形成・増殖
NOTCH1	分化	RIT1	腫瘍形成・増殖	U2AF1	転写制御
NOTCH2	分化	RNF43	分化	UBE2T	ゲノム安定性の維持
NOTCH3	分化	ROS1	腫瘍形成・増殖	UGT1A1	代謝
NPM1	エピジェネティック制御	RPTOR	腫瘍形成・増殖	VEGFA	腫瘍形成・増殖
NRAS	腫瘍形成・増殖	RRAS2	腫瘍形成・増殖	VHL	腫瘍形成・増殖
NRG1	腫瘍形成・増殖	RSPO2	分化	VTI1A	その他
NSD2	エピジェネティック制御	RSPO3	分化	WT1	転写制御
NT5C2	代謝	RUNDC1	その他	XPA	ゲノム安定性の維持
NTRK1	腫瘍形成・増殖	RUNX1	転写制御	XPO1	タンパク質の恒常性の維持
NTRK2	腫瘍形成・増殖	S1PR3	腫瘍形成・増殖	XRCC2	ゲノム安定性の維持
NTRK3	腫瘍形成・増殖	SALL4	転写制御		

付表2. がん種一覧

略称	がん種	略称	がん種	略称	がん種
CCRCC	淡明細胞型腎細胞癌	ILC	浸潤性小葉癌	PAASC	膵腺扁平上皮癌
CESC	子宮頸癌〔腺癌/扁平上皮癌〕	LGG	低悪性度神経膠腫	PANET	膵神経内分泌腫瘍
CHOL	胆管癌	LNET	肺神経内分泌腫瘍	PLMESO	胸膜中皮腫
COAD	結腸腺癌	LUAD	肺腺癌	READ	直腸腺癌
CSCC	有棘細胞癌	LUAS	肺腺扁平上皮癌	SACA	唾液腺癌
ESCC	食道扁平上皮癌	LUSC	肺扁平上皮癌	SARC	軟部肉腫
GBM	多形膠芽腫	MBC	化生癌	SBC	小腸癌
GINETES	食道・胃 消化管神経内分泌腫瘍	MEL	悪性黒色腫	STAD	胃腺癌
GIST	消化管間質腫瘍	MNG	髄膜腫	THYM	胸腺腫
HCC	肝細胞癌	OS	骨肉腫	UEC	子宮頸内膜腺癌
HNSC	頭頸部扁平上皮癌	OVT	上皮性卵巣癌		
IDC	浸潤性乳管癌	PAAD	膵腺癌		

参考文献

1. Japanese version of The Cancer Genome Atlas, JCGA, established using fresh frozen tumors obtained from 5143 cancer patients. Cancer Sci. 2020;111(2):687-699.

2. Development of two 410-cancer-gene panel tests for solid tumors and liquid biopsy based on genome data of 5,143 Japanese cancer patients. Biomed Res. 2022;43(4):115-126.

3. Whole exome sequencing detects variants of genes that mediate response to anticancer drugs. J Toxicol Sci. 2017;42(2):137-144.

4. JCGA: the Japanese version of the Cancer Genome Atlas and its contribution to the interpretation of gene alterations detected in clinical cancer genome sequencing. Hum Genome Var. 2021;8(1):38.

■遺伝子変異別参考文献

AKT1 [p.E17K]						
PMID:9843996	PMID:17611497	PMID:18256540	PMID:20440266	PMID:21793738	PMID:23134728	PMID:23741320
PMID:28489509	PMID:31924700					
EGFR [p.E746_A750del]						
PMID:15118073	PMID:15118125	PMID:15329413	PMID:15710947	PMID:15897572	PMID:16373402	PMID:16467085
PMID:18261621	PMID:18325048	PMID:18508816	PMID:22483783	PMID:25179728	PMID:29141884	
EGFR [p.A767_V769dup]						
PMID:15897572	PMID:17686547	PMID:18676761	PMID:19536777	PMID:21764376	PMID:23371856	PMID:23749122
PMID:23912954	PMID:24353160					
GNA11 [p.Q209L]						
PMID:21083380	PMID:26825879	PMID:29490280				
KRAS [p.G13D]						
PMID:20147967	PMID:22722830	PMID:26037647	PMID:28572459	PMID:32792368		
PIK3CA [p.E545K]						
PMID:16322248	PMID:16432179	PMID:17376864	PMID:20593314	PMID:26627007	PMID:30093452	PMID:30206110
PMID:31996845						