

## 解析対象とする遺伝子の解説

### 包括的がんゲノムプロファイリング検査

Guardant360 CDx は、がんに関連する 74 遺伝子の異常を一括検出、解析します。

#### 全てのエクソン領域を解析対象とする遺伝子

遺伝子異常	塩基置換 及び 挿入・欠失変異	遺伝子 増幅	融合 遺伝子
APC	●		
AR	●	●	
ATM	●		
BRAF	●	●	
BRCA1	●		
BRCA2	●		
CDK12	●		
EGFR	●	●	
ERBB2	●	●	
KIT	●	●	
KRAS	●	●	
MAPK1	●		
MAPK3	●		
MET	●	●	
MYC	●	●	
NRAS	●		
PIK3CA	●	●	
PTEN	●		
STK11	●		
TP53	●		
VHL	●		

#### 一部のエクソン領域を解析対象とする遺伝子

遺伝子 異常	解析対象とするエクソン領域	塩基置換 及び 挿入・欠失変異	遺伝子 増幅	融合 遺伝子
AKT1	4, 5, 7, 10, 12	●		
ALK	18-29	●		●
ARAF	7, 14	●		
ARID1A	1-3, 6-8, 11-20	●		
CCND1	1, 2, 4, 5	●	●	
CCND2	1, 2, 5	●	●	
CCNE1	4-6, 8-12	●	●	
CDH1	3, 8, 9	●		
CDK4	2-8	●	●	
CDK6	2-8	●	●	
CDKN2A	1-2	●		
CTNNB1	3	●		
DDR2	15-18	●		
ESR1	6-10	●		
EZH2	16	●		
FBXW7	9, 10, 12	●		
FGFR1	2, 3, 4, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13, 15, 17, 18	●	●	
FGFR2	2-13, 15-18	●	●	●
FGFR3	7, 9, 17, 18	●		●
GATA3	5, 6	●		
GNA11	5	●		
GNAQ	5	●		
GNAS	8, 9	●		
HNF1A	3, 4	●		
HRAS	2-5	●		
IDH1	4	●		
IDH2	4	●		
JAK2	14	●		
JAK3	13	●		
MAP2K1	2, 3	●		
MAP2K2	2, 3	●		
MLH1	12	●		
MPL	10	●		
MTOR	4, 7, 10, 12, 13, 15, 16, 17, 19, 20, 21, 30	●		
NF1	11, 29	●		
NFE2L2	2	●		
NOTCH1	4, 8, 26, 27, 34	●		
NPM1	11	●		
NTRK1	8-10, 12, 14, 15	●		●
NTRK3	16, 17	●		
PDGFRA	3-7, 9-12, 14, 15, 18, 19, 20, 22, 23	●	●	
PTPN11	3	●		
RAF1	2, 3, 5, 7, 8, 10, 15, 16, 17	●	●	
RB1	1-14, 16-27	●		
RET	9-16	●		●
RHEB	2	●		
RHOA	2	●		
RIT1	5	●		
ROS1	31-38, 40	●		●
SMAD4	3, 5, 6, 8-12	●		
SMO	5, 9	●		
TERT	promoter*, 1, 5	●		
TSC1	15, 23	●		

#### イントロン領域を 解析対象とする融合遺伝子

遺伝子異常	解析対象とする イントロン領域
ALK	7, 18-20
FGFR2	17
FGFR3	17
NTRK1	8, 9, 11
RET	9-11
ROS1	31-35

#### バイオマーカー

遺伝子異常
MSI-High

\* TERT プロモーター領域の一塩基変異 (SNV) を含む

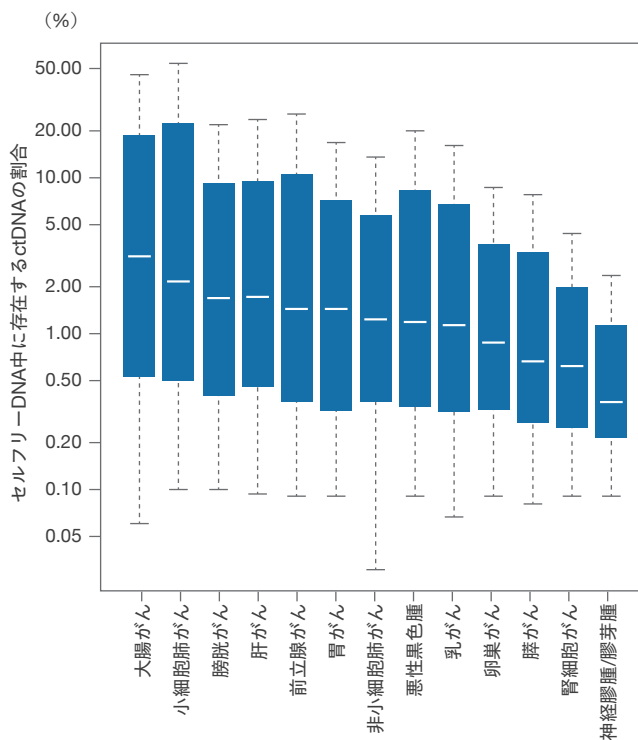
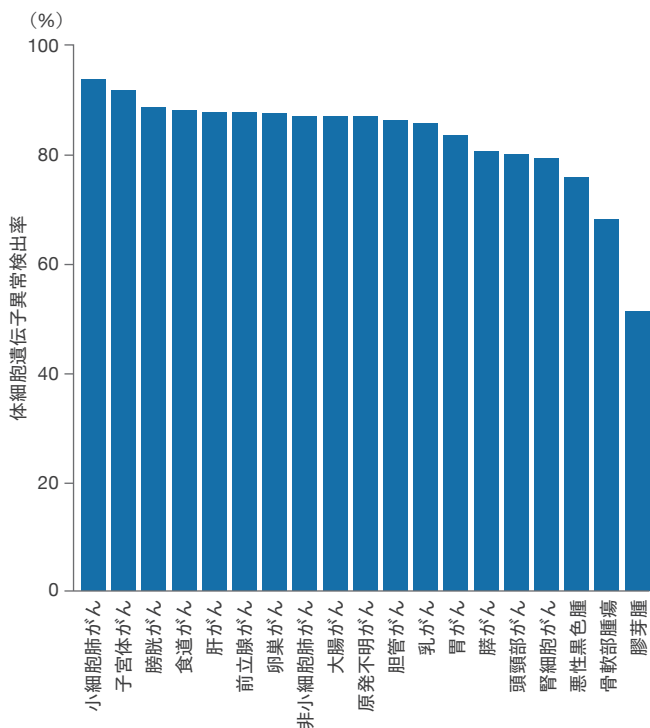
# コンパニオン診断

Guardant360 CDx は、下表の医薬品適応判定の補助を目的として、対応する遺伝子異常を検出します。

遺伝子異常	がん種	治療薬
KRAS G12C 変異	非小細胞肺癌	ソトラシブ
ERBB2 (HER2) 遺伝子変異		トラスツズマブ デルクステカン (遺伝子組換え)
EGFR 遺伝子エクソン 20 挿入変異		アミバンタマブ (遺伝子組換え)
ESR1 遺伝子変異	乳がん	イムルネストラントシル酸塩
BRAF V600E 変異	結腸・直腸がん	エンコラフェニブ、ピニメチニブ及びセツキシマブ (遺伝子組換え)
KRAS/NRAS 遺伝子野生型		エンコラフェニブ及びセツキシマブ (遺伝子組換え)
ERBB2 コピー数異常 (HER2 遺伝子増幅陽性)		セツキシマブ (遺伝子組換え) 又はパニツムマブ (遺伝子組換え)
MSI-High	固形がん	トラスツズマブ デルクステカン (遺伝子組換え)
	結腸・直腸がん	ニボルマブ (遺伝子組換え)
	固形がん	ペムプロリズマブ (遺伝子組換え)

## がん種別の体細胞遺伝子異常検出率とセルフリー DNA 中に存在する ctDNA の割合

Guardant360 は、様々ながん種において 85% の検体で、セルフリー DNA から体細胞遺伝子異常を検出しました。セルフリー DNA 中に存在する ctDNA の割合 (コピー数補正後 max VAF 値) は、主要ながん種 (膀胱がん、肝がん、前立腺がん、胃がん、非小細胞肺癌、悪性黒色腫、乳がん) で同程度であり、他がん種と比較して、大腸がん と小細胞肺癌 が有意に高値でした (Wilcoxon 順位和検定)。



### 【対象・方法】

2014年6月から2016年9月までの期間に、Guardant360で検査が行われた固形がん患者21,807名(25,578検体)を対象として、セルフリー DNA 中に存在する ctDNA の割合が遺伝子異常の検出に与える影響を評価した。\*

\*50種類以上の固形がんのうち、多く含まれていたがん種は、非小細胞肺癌(37%)、乳がん(16%)、大腸がん(9%)であった。

Reprinted from Clin Cancer Res. 2018;24(15):3528-3538., Zill OA, Banks KC, Fairclough SR, et al., The Landscape of Actionable Genomic Alterations in Cell-Free Circulating Tumor DNA from 21,807 Advanced Cancer Patients., with permission from AACR

ガーダントヘルスジャパン株式会社 〒105-7590 東京都港区海岸 1-7-1 東京ポートシティ竹芝オフィスタワー 10F

ウェブサイト: <https://www.guardanthealthjapan.com>

クライアントサービス: 0120-545-041

お問い合わせ: [japan.clientservices-amea@guardanthealth.com](mailto:japan.clientservices-amea@guardanthealth.com)

