

Guardant360[®] CDx がん遺伝子パネル

Guardant360[®] CDx がん遺伝子パネルについて

Guardant360 CDx がん遺伝子パネル（以下 Guardant360 CDx）は、固形がん患者の全血検体から抽出したセルフリー DNA 中のがん関連遺伝子を網羅的に解析する次世代シーケンシングを用いた検査です。採血で得られた全血検体を解析機関が受領してから原則 14 日以内に、ガイドライン等が推奨する遺伝子異常の検出結果及び高頻度マイクロサテライト不安定性（MSI-High）の判定結果が得られ、組織検査が困難な場合でもがんゲノムプロファイリング検査を実施できます。Guardant360 CDx で得られた包括的なゲノムプロファイル情報に基づき、固形がん患者に対する治療方針の決定や遺伝子異常に応じた適切な医薬品選択の補助が可能になります。

Guardant360[®] CDx の適応疾患と使用目的

対象となる疾患：

- > 固形がん

使用目的：

- > 固形がん患者を対象とした全血検体の包括的なゲノムプロファイルの取得
- > 以下の医薬品の適応判定の補助を目的とした対応する遺伝子異常等の検出

| 遺伝子異常 | がん種 | 治療薬 |
|----------------------------|-----------------|---|
| KRAS G12C 変異 | 非小細胞肺がん | 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） |
| 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） トラスツズマブ（遺伝子組換え）及びベルツズマブ（遺伝子組換え） |
| MSI-High | 結腸・直腸がん 固形がん | ニボルマブ（遺伝子組換え） ペムプロリズマブ（遺伝子組換え） |

承認対象外の疾患：

- > 血液悪性腫瘍

解析に適さない検体：

- > 治療中で病勢が安定または奏効している患者の検体¹⁾

Guardant360[®] CDx が検出対象とする遺伝子

| 塩基置換 及び 挿入・欠失変異 (74 遺伝子) | | | | | | | | 遺伝子増幅 (18 遺伝子) | | 融合遺伝子 ⁴⁾ (6 遺伝子) | バイオ マーカー |
|-----------------------------|---------------|--------------|--------------|-------------|--------------|--------------------|-------------|---------------------|---------------------|--------------------------------|-------------|
| AKT1 | ALK | APC | AR | ARAF | ARID1A | ATM | BRAF | AR ³⁾ | BRAF | ALK | MSI-High |
| BRCA1 | BRCA2 | CCND1 | CCND2 | CCNE1 | CDH1 | CDK4 | CDK6 | CCND1 | CCND2 | FGFR2 ⁵⁾ | |
| CDK12 | CDKN2A | CTNNB1 | DDR2 | EGFR | ERBB2 | ESR1 | EZH2 | CCNE1 ³⁾ | CDK4 | FGFR3 | |
| FBXW7 | FGFR1 | FGFR2 | FGFR3 | GATA3 | GNA11 | GNAQ | GNAS | CDK6 | EGFR ³⁾ | NTRK1 | |
| HNF1A | HRAS | IDH1 | IDH2 | JAK2 | JAK3 | KIT | KRAS | ERBB2 | FGFR1 ³⁾ | RET | |
| MAP2K1 | MAP2K2 | MAPK1 | MAPK3 | MET | MLH1 | MPL | MTOR | FGFR2 | KIT | ROS1 | |
| MYC | NF1 | NFE2L2 | NOTCH1 | NPM1 | NRAS | NTRK1 | NTRK3 | KRAS | MET | | |
| PDGFRA | PIK3CA | PTEN | PTPN11 | RAF1 | RB1 | RET | RHEB | MYC | PDGFRA | | |
| RHOA | RIT1 | ROS1 | SMAD4 | SMO | STK11 | TERT ²⁾ | TP53 | PIK3CA | RAF1 | | |
| TSC1 | VHL | | | | | | | | | | |

青字は全エクソン領域を含む

1) Imai et al. Cancer Science.2022;113:3646–3656.

2) TERT: プロモーター領域の一塩基変異 (SNV) を含む

3) AR, CCNE1, EGFR, FGFR1: focal amplification と aneuploidy の区別なく報告（その他の遺伝子は focal amplification のみ報告）

4) 融合遺伝子: 報告対象に未知の融合遺伝子を含む

5) FGFR2: 報告対象に再構成を含む

検体の準備と結果報告

| | | |
|--|--|---|
| 検体の種類及び量 全血 (10mL チューブ 2本分) | 保存及び輸送条件 採血後静かに転倒混和し 18～25°Cで保存 原則、採取当日に常温で輸送 冷蔵・凍結不可 | 検査に要する期間 解析機関が検体を受領して から解析結果報告までの 期間は原則 14日以内 |
|--|--|---|



検査の流れ

ガーダントヘルスが独自に確立したリキッドバイオプシー（全血検体）からのデジタルシーケンシング技術によって、腫瘍細胞由来のDNAから遺伝子異常を検出し、専用ポータルサイトを介して解析レポートを返却します。



分析性能

| 遺伝子異常 | 検出限界 ¹⁾ (5ng セルフリー DNA) | 特異度 ²⁾ | 陽性判定閾値 |
|---------|---------------------------------------|-------------------|---------------------|
| 塩基置換 | 1.8% MAF | 100% | ≧ 0.001% MAF |
| 挿入・欠失変異 | 2.3% MAF | 95.3% | ≧ 0.01% MAF |
| 遺伝子増幅 | 2.4 コピー * | 100% | ≧ 2.16～2.18 コピー *** |
| 融合遺伝子 | 0.7～1.5% MAF ** ³⁾ | 100% | 固有分子数 ≧ 2 |

1) セルフリー DNA (5ng) 使用時に、検出感度 95% 以上になる MAF (Mutant Allele Fraction)

2) 「100 - (検体あたりの偽陽性率)」と定義

3) 細胞株に基づいたデータ。詳細な情報については添付文書参照

* 一部の解析対象遺伝子の解析性能に基づく：ERBB2 (2.4 コピー)、MET (2.4 コピー)
** 一部の解析対象遺伝子の解析性能に基づく：NTRK1 (1.4% MAF)、RET (0.7% MAF)、ROS1 (1.2% MAF)、ALK (1.5% MAF)
*** 一部の解析対象遺伝子の陽性判定基準：ERBB2 (2.18 コピー)、MET (2.16 コピー)

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

