検査番号	DSBP-XXXX
採血日	2017年8月18日
報告日	2017年9月7日

サンプル

がんmRNA発現解析検査
結果報告書

DSBP-XXXX　様

はじめに

本検査は「がんmRNA発現解析検査」と言い、遺伝子検査の中から発現解析を選択し、科学的な根拠となる実証を積み重ねております。

遺伝子が働いている状況を評価・予測する事を目的としており、テーラーメイド型の予防療法や生活改善指導等の導入を効果的にサポートするサービスもご提供しております。

本検査のサポート施策は、一般社団法人　臨床ゲノム医療学会および学会に所属する医師、研究者の監修の元、研究機関、解析機関と連携し、検証を重ねてエビデンス化を目指しています。

今回の検査結果に関しても、現在までに集計された1600件以上のデータを基にリスク評価を行っており、エビデンスに近い完成度です。

解析している遺伝子は、がんの進行に関係する場合も、がんの発生に関係する場合も両方考えられ、がんが発生しているからリスクが高いという結果だけではなく、がんを発生させやすい環境があるからリスクが高いという結果もございます。

結果レポート　目次

●結果資料

総合リスク評価　報告書　4

遺伝子毎のリスク評価　報告書　5

がん関連遺伝子と各がんとの対応表　6

がん関連遺伝子の解説　7

●結果付帯資料

がんmRNA発現解析検査とは　8

総合リスク評価　報告書の見方　9

遺伝子毎のリスク評価　報告書の見方　10

本検査について重要なご説明　11

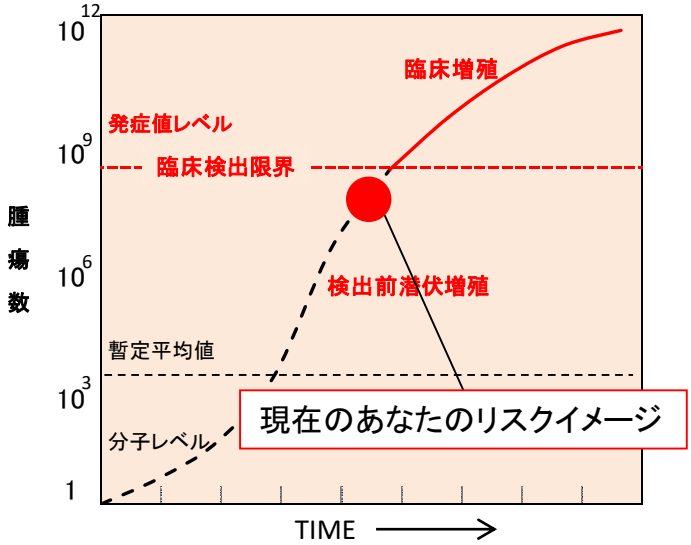
用語集　12

総合リスク評価　　報告書

本検査は、がん細胞の増殖と発症を未然に防ぐことを目的としています。
特に、がん細胞は生活習慣などの外的要因により5～20年かけて増殖していきます。
本検査は、今後がんに罹る可能性や成長性を調べる検査です。

検査情報	検査番号	DSBP-XXXX	検査回数	1
	採血日	2017/8/18	前回番号	-
	報告日	2017/9/7		

総合リスク評価



今回の総合リスク

高リスク

基準より高発現が確認された関連遺伝子項目

STN,COX-2,CA125

検査結果の報告

総合リスク評価は「高」ですので、がんの発症リスクは現時点では高いと考えられます。

STNの発現量が「標準」ゾーンでした。
COX-2の発現量が「やや注意」ゾーンでした。
CA125の発現量が「警告」ゾーンでした。

今回の検査報告書を基に医師・専門家によるカウンセリングをご希望の方、ご心配な方、生活改善のご相談されたい方、その他の具体的なサービス内容に関しましては、ゲノム情報センターまでお問い合わせください。

◆検査結果についての注意事項

がんmRNA発現解析検査で解析しているmRNAの発現量は日々変化します。今回リスクが高い場合でも、検査後の生活習慣によってリスクを低下させることができます。3ヶ月に一度の頻度で検査を受けることを推奨しています。

がん関連遺伝子が活性化していても、必ずしもがんになるとは限りません。しかしながら、体内で何らかの異常が起きているのは事実です。

遺伝子毎のリスク評価　報告書

検査概要　本検査はリアルタイムPCR 法を用いて血液中のがん関連遺伝子の発現レベルを解析し、がん発症のリスクを評価するものです。

第1回検査日	2017/8/18
第2回検査日	
検体番号	DSBP-XXXX

←低発現　　高発現→

	がん関連遺伝子名		健常ゾーン	標準ゾーン	やや注意ゾーン	注意ゾーン	警告ゾーン
1	AFP（肝臓がん）	第1回	●				
		第2回					
2	CEA（消化器がん）	第1回	●				
		第2回					
3	PSA（前立腺がん）	第1回	●				
		第2回					
4	MUC-1（すい臓がん、消化器がん）	第1回	●				
		第2回					
5	MUC-4（すい臓がん）	第1回	●				
		第2回					
6	STN（胃がんなど）	第1回		●			
		第2回					
7	h-TERT（各種のがん）	第1回	●				
		第2回					
8	COX-2（大腸がんなど）	第1回			●		
		第2回					
9	HER2（肺がんなど）	第1回	●				
		第2回					
10	CA125（膵臓がんなど）	第1回					●
		第2回					

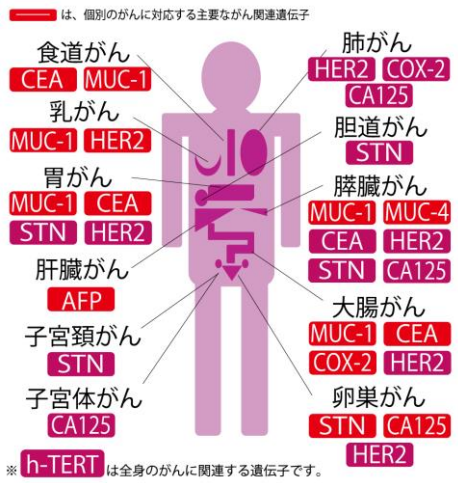
がん関連遺伝子と各がんとの対応表

がん関連遺伝子の対応表

- 以下は当検査で解析するがん関連遺伝子の対応部位の表と図解です。
- 主要な部位（下表★）と関連部位（下表☆）を合せて女性11部位・男性8部位の総合リスクを評価します。
- 表示に希に、男性も乳がんを発症しますが、男女の主要な部位を表記しています。

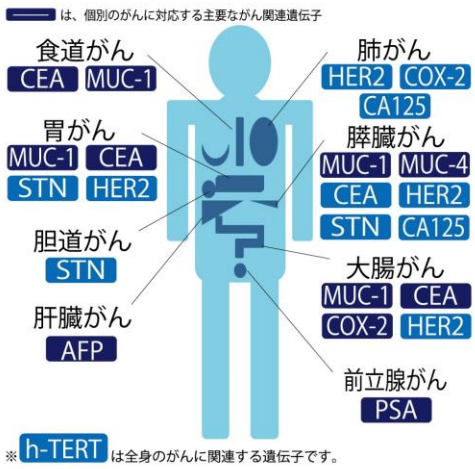
女性

がん関連遺伝子（女性） No.	遺伝子名	肺がん	食道がん	胃がん	大腸がん	肝臓がん	膵臓がん	胆道がん	乳がん	子宮頚がん	子宮体がん	卵巣がん
1	AFP					★						
2	CEA		★	★	★		☆					
3	MUC-1		★	★	★		★		★			
4	MUC-4						★					
5	STN			☆			☆	☆		☆		★
6	h-TERT	☆	☆	☆	☆	☆	☆	☆	☆	☆	☆	☆
7	COX-2	☆			★							
8	HER2	☆		☆	☆		☆		★			☆
9	CA125	☆					☆				☆	★



男性

がん関連遺伝子（男性） No.	遺伝子名	肺がん	食道がん	胃がん	大腸がん	肝臓がん	膵臓がん	胆道がん	前立腺がん
1	AFP					★			
2	CEA		★	★	★		☆		
3	PSA								★
4	MUC-1		★	★	★		★		
5	MUC-4						★		
6	STN			☆			☆	☆	
7	h-TERT	☆	☆	☆	☆	☆	☆	☆	☆
8	COX-2	☆			★				
9	HER2	☆		☆	☆		☆		
10	CA125	☆					☆		



がん関連遺伝子の解説

当検査で解析する、がん関連遺伝子の対応する部位と役割です。
STN、HER2、CA125については、対応する主部位が女性特有のものですが、性別に関係ない部位にも関連性があるため、男女ともに解析しています。　※非常に希ですが、男性乳がんも存在します。

	検査項目	主部位	関連部位	遺伝子の役割
1	ＡＦＰ	肝臓がん		肝細胞がんなどの腫瘍細胞では検出されます。健常者ではほとんど見られません。
2	ＣＥＡ	消化器がん	膵臓がん	消化器がん、膵臓がんなどの腫瘍細胞で検出されます。 また、がん細胞の転移に促進的に働きます。 喫煙により数値が上昇します。
3	ＰＳＡ ※男性のみ	前立腺がん		前立腺がんなどの腫瘍細胞で検出されます。 ほとんどが前立腺から分泌される物質で、前立腺がんが増殖すると、血液中のPSA濃度が上昇します。
4	MUC-1	膵臓がん 消化器がん 乳がん		MUC（ムチン）は上皮細胞の表面を覆うことにより体内の恒常性を保っている高分子糖蛋白です。 MUC（ムチン）を含む細胞表層の糖質の変化が、細胞のがん化の一般的な特徴として認められています。 細胞の接着性の変化、あるいは転移のようながん細胞の異常な挙動、免疫による防御からの回避に関与していると考えられています。
5	MUC-4	膵臓がん		
6	STN	卵巣がん	子宮頸がん、胃がん 胆道がん、膵臓がん	卵巣がんや各種消化器がんで高値を示し、良性疾患で低値を示す事からがん特異性が高く、卵巣がんや胃がん再発例の補助診断、経過観察に有用です。
7	hTERT	各種のがん		がん細胞中で増加する遺伝子です。 血中値を測定して各種のがんを診断することができます。 発現が多く見られる場合、何らかのがんにかかっている可能性が高いと考えられています。
8	ＣＯＸ－２	大腸がん	肺がん	大腸がんやその転移で高発現がみられます。 COX-2遺伝子発現により腫瘍増殖の亢進やCOX-2経路阻害により発がん抑制が見られるなど、COX-2の発がんへの何らかの関与が示唆されます。
9	HER２	乳がん	肺がん、胃がん、 大腸がん、膵臓がん、 卵巣がん	乳がんだけでなく卵巣がん、肺がん、胃がんなどにHER2を持ったがん細胞があることが報告されています。 特に乳がんにおいて、予後を決定する因子の一つと考えられています。
10	ＣＡ１２５	卵巣がん	子宮体がん、膵臓がん、 肺がんなど	卵巣がんに対して増加する腫瘍マーカーです。 早期発見や、進行度の特定、再発予測、治療効果の判定などに役立ちます。

がんmRNA発現解析検査とは

mRNA発現解析検査で分かること

当検査では、健康状態における分子レベルで、どのような状態かを段階的に評価しています。遺伝子の発現量は、日々変化していますので、定期的に受検することが理想的であり、3ヶ月に一度の頻度で検査を受けることを推奨しています。

CHECK POINT

- ◆ 現段階でのリスク評価である
- ◆ SNIPs検査とは異なり検査値は変動する
- ◆ 最低でも年に1回は受けたほうが良い（3ヶ月に1度を推奨）
- ◆ 予防を目的とした検査である

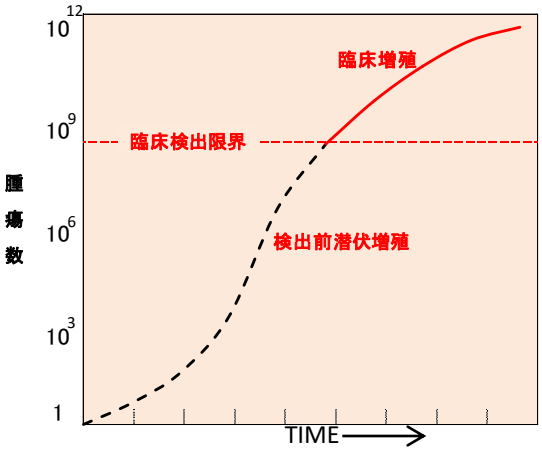
本検査は、血液中のmRNAを調べており、がん発症の前段階から活性化してくるがん関連遺伝子を調べています。その発現量が健康な場合と比べてどのくらい高いかをみています。

リスク評価について

総合リスク評価は、低中高の3段階で評価しています。遺伝子毎では、「健常」「標準」「やや注意」「注意」「警告」の5段階のゾーンで評価しています。

CHECK POINT

- ◆ 低リスクの場合は、ほとんど健常な状態である
- ◆ 中リスクの場合は、遺伝子異常が見られるが、生活改善の導入でリスクの低減が可能
- ◆ 高リスクの場合、右図のとおり臨床検出限界付近（通常のがん検診で確認できる大きさ）の可能性が考えられるので、精密検査を実施することが望ましい
- ◆ 高リスクの場合でも、あくまで分子レベルなので、早急の生活指導の導入によりリスクを低減できる



増幅曲線・・・がん細胞は5～20年かけて増加していきます。上図は、総合リスク評価別にみたヒト腫瘍の増加曲線イメージ図です。

関連遺伝子のリスクについて

解析している遺伝子は、がんの進行・発生の両方に関係していると考えられるので、がんがあるから遺伝子発現が高いという結果だけではなく、がんを発生させやすい環境・生活習慣のため遺伝子発現が高いという結果もあります。リスクがあった場合でも改善の余地があり、万が一の場合でも早期発見につながります。

総合リスク評価　報告書の見方

検査結果は、2ページで回答しています。1ページ目に総合リスクと検査結果の報告コメントを掲載しています。2ページ目は、関連遺伝子毎のリスクを示しています。

1ページ目：総合リスク

報告書　総合リスク評価

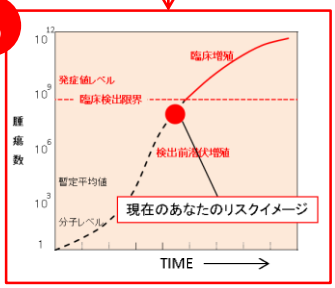
1 本検査は、微細ながん細胞の増殖と発症を未然に防ぐことを目的としています。特に、微細ながん細胞は、生活習慣などの外因性により5～20年かけて増殖していきます。本検査は、今後がんに罹る可能性や成長性を調べる検査です。

2

検査情報				
	検査番号	NSBP-XXXX	検査回数	1
	採血日	20XX/X/X	前回番号	-
	報告日	20XX/X/X		

総合リスク評価

3



4 今回の総合リスク

高リスク

5 基準より高発現が確認された関連遺伝子項目

CA125

6 検査結果の報告

総合リスク評価は「高」ですので、がんの発症リスクは現時点では高いと考えられます。

CA125の発現量が「警告」ゾーンでした。

今回の検査報告書を基に医師・専門家によるカウンセリングをご希望の方、ご心配な方、生活改善のご相談されたい方、その他の具体的なサービス内容に関しましては、ゲノム情報センターまでお問い合わせください。

7 検査結果についての注意事項

RNA発現解析による検査値は、日々変化します。今回リスクが高い場合でも、検査後の生活習慣によってリスクを低下させることができます。3ヶ月に一度の頻度で検査を受けることを推奨しています。

がん関連遺伝子が活性化していても、必ずしもがんになるとは限りません。しかしながら、体内で何らかの異常が起きているのは事実です。

1 **検査の目的**

2 **受検者様に関する検査情報**

3 **あなたのリスクイメージ図**

増殖曲線に合せて受検した段階でのリスクイメージ図。赤いボーダーラインに近い程、リスクが高い。

4 **総合リスク評価**

今回の受検者様の総合リスク。評価項目は、「低」「中」「高」の3段階総合リスク

5 **リスク遺伝子名**

総合評価の基準となる関連遺伝子のうち、リスクが確認された遺伝子名を記載。

6 **報告コメント**

検査結果に関する報告コメントを記載。

7 **検査結果に関する注意事項**

総合リスクの評価基準

「高」・・・「警告」ゾーンの項目が1つでもある場合に全体的なリスク評価が「高」となるようにしています。
「中」・・・「警告」ゾーンはないが、「やや注意」、「注意」ゾーンが1つでもある場合
「低」・・・「健常」、「標準」ゾーンのみの場合

報告書の見方

検査結果は、2ページで回答しています。1ページ目に総合リスクと検査結果の報告コメントを掲載しています。2ページ目は、関連遺伝子毎のリスクを示しています。

2ページ目：遺伝子毎によるリスク

1 検査概要

2 受検者様に関する基本情報

3 遺伝子毎のリスク評価

総合リスクの基準となる関連遺伝子毎によるリスク評価。（5段階で評価）

各遺伝子とも2段となっており、初めて受検した場合は、上段のみに結果を表記しています。2回目以降は、上段に前回のリスク、下段に今回のリスクを表記しています。

本検査について重要なご説明

• DNA検査と
がんmRNA発現解析検査の違い

DNA検査は、「生活習慣や治療では変えることのできない体質」を調べるもの。RNA（mRNA）検査は、遺伝的な影響を多少含むものの、その「時々で変化する体調」を調べる臨床検査の一種と考えることができます。

	DNA検査（SNPs解析）	RNA検査（発現解析）
頻度	1生に1回	3か月に1回
結果	生涯変化しない	日々変化する
指導	生活習慣の改善指導	指導だけでなく、改善の効果の確認が可能

• がんmRNA発現解析検査と、PET-CT等の画像診断との違い

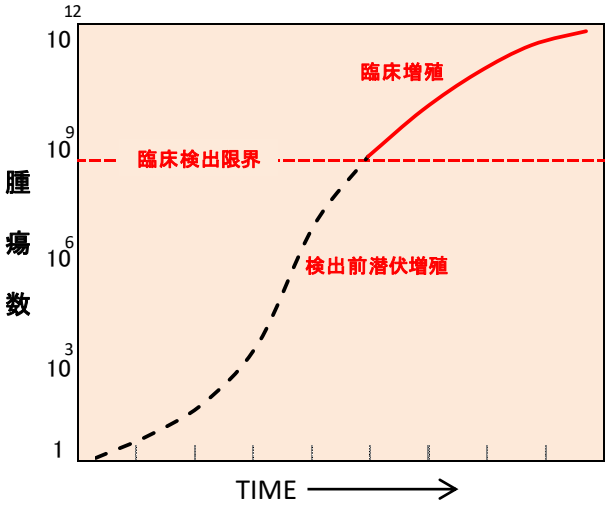
がんmRNA発現解析検査は、画像診断（PET-CT,MRI）のように、がんを見つける検査ではありません。一般の画像診断等による「がん検診」では、見ることのできないがんのリスクを総合評価する検査です。

• 総合リスク評価とは

がんmRNA発現解析検査では、各遺伝子毎に発現量に応じた5段階のゾーン分けを行い、遺伝子の発現量がどのゾーンにあったかを基に評価しています。予防の意識を高めていただく為に、遺伝子が1つでも警告ゾーンにある場合、「リスク高」、1つでも注意ゾーン、やや注意ゾーンにある場合「リスク中」と評価し、全ての遺伝子が、健常ゾーンと標準ゾーンにある場合のみ「リスク低」と、評価しています。

• 腫瘍増殖曲線（イメージ図）

がん細胞の数は時間に伴い増殖します。右のイメージ図では、横軸が時間、縦軸が人体中に存在するがん細胞を意味します。がん細胞は初めこそ小さい規模で増殖しますが、大きくなればなる程に、増殖の勢いも増します。臨床的知見で発見できるレベル(5~10mm)には、5～20年かけて大きくなると言われていますが、10mmが20mmになるのは1.5年と言われています。



• 検査しているがん関連遺伝子とは

検査している遺伝子は最新の論文と研究を参考にそれぞれの臓器特有のがん化や、がんの進行に関与する遺伝子を検査しています。

これらの代表的な遺伝子の発現量を健康な場合の平均発現量と比べることで、総合的ながん発症リスクを評価しています。

用語集

• DNA

DNAはデオキシリボ核酸と呼ばれ、地球上のほぼ全ての生物の遺伝情報を担う物質です。

2重らせん構造をしており、アデニン（A）、グアニン（G）、シトシン（C）、チミン（T）の4種類の塩基が水素結合で対になっています。人間であればその配列は、99.9%同じです。

・DNA検査（SNPs検査）

上記の配列の0.01%の違いをSNP（1塩基多型）と呼び、点在する**SNPs**を解析することで、病気の罹りやすさ、薬の効きやすさを明らかにする検査。

最近では、日本でも肥満に関連する遺伝子を検査しダイエットに役立てたり、子供の能力を遺伝子で検査するサービスを行う企業も存在します。

DNA検査はもともと持っている遺伝子の配列を検査している為、検査結果は不変です。

• RNA(mRNA)

RNAはリボ核酸と呼ばれ、DNAの塩基配列を基にタンパク質（髪や皮膚、その他の細胞）が合成される中で、一番最初にDNAの塩基配列から、情報を読み取り、目的のタンパク質を合成する過程を全て行います。

mRNAはメッセンジャーRNAと呼ばれ、タンパク質を合成する為の塩基配列と構造を持ち、一番情報が詰まったRNAのことを指します。

・発現

発現は、遺伝子発現とも呼ばれ、遺伝子の情報が細胞の構造と機能に変換される過程を指します。具体的には、遺伝情報に基づいてタンパク質が合成されることを指しますが、RNAとして機能する遺伝子に関してはDNAの情報を基にRNAを合成することが発現ということになります。

また発現される量（DNAの情報を基に合成されたRNAの量）を発現量と言います。

• mRNA検査（発現解析検査）

発現解析検査では、DNA（設計図）をもとに皮膚や髪の毛といったタンパク質を合成する過程の中の、DNAから転写されたmRNAの発現量（mRNAの量）を解析することで、一生涯変わらない遺伝体質ではなく、その時点における遺伝子の状態（＝身体の状態）を診断できます。

実際にがん等の発症のプロセスには、いくつもの遺伝子の異常や環境因子が複雑に絡み合っていることが多く、がんになる前でも身体の中では平常時とは異なった遺伝子発現を示すことが分かってきており、その発現変化を検査し、一定基準を設けることで、『未病』状態の解明が可能になると考えられます。