

エキスパートパネル レポート(分子病理専門医 資格更新用) 記入例

様式 3

申請者氏名	病理 太郎		
分子病理専門医番号	000	分子病理専門医初回認定年	20 21 年 4 月 1 日
病理専門医番号	0000	口腔病理専門医番号	

エキスパートパネル参加日(西暦)	西暦 2021 年 5 月 5 日
エキスパートパネル開催施設名 がんゲノム医療中核拠点病院またはがんゲノム医療拠点病院に限る	国立がん研究センター中央病院

疾患名・病理診断名	乳房外パジェット病		
遺伝子パネル検査名	FoundationOne CDx		
用いた FFPE 検体	再発時の転移巣の手術検体	病理検体での腫瘍細胞含有割合※	50 %

【レポート記載欄

エキスパートパネルで議論された症例のうち、「C-CAT エビデンスレベル(EL) D 以上の遺伝子変化が検出された症例」を選択し、指摘された遺伝子変化などについて下欄に記入して、最終的にどのような治療が候補となったか、また分子病理専門医の立場から、病理学的に必要な免疫染色や追加検討すべきと考えられた点があればそれも記載してください。さらに二次的所見に関して、患者からの開示の希望があったかどうか、また検査によって見つかった二次的所見があれば、その遺伝子変化を記載し、その場合の対応等についても考えを記載してください。

①: 検出された主な遺伝子変化(EL D 以上の変異および VUS を含む: 主な遺伝子変化を含み、他は聞き取れた遺伝子変化のみについての記載でも可とする):

TP53(バリエーション情報 E58*, アリル頻度 45.6%: 以下同様), EGFR(I475V, 41.7%), KMT2D(V401N, 41.9%), MSH3(I340V, 25/9%), TSC1(S829R, 71.0%), ERBB2:(amp, CN=7), FGFR1(amp, CN=40)

②: 検討内容の要約:

検出された遺伝子変異について: TP53 は Pathogenic。EGFR は VUS。KMT2D、MSH3、TSC1 はそれぞれ ToMMo 0.17%、0.01%、0.46% からいずれも SNP。ERBB2amp は増幅でドライバー遺伝子変異の可能性も CN=7 から免疫染色で確認。治療対象の可能性。FGFR1amp はドライバー遺伝子変異で治療対象。

なお腫瘍細胞含有割合に関して病理医による割合とゲノム解析での割合に乖離が見られたが、その原因として腫瘍細胞内にリンパ球浸潤が多くトリミングで除去できなかった、または検査機関のトリミングラインが出検側の病理医のものとなっていたなどが考えられた。

③: 病理に関連して検討された事項(追加免疫染色など)あるいは先生ご自身が検討すべきと考えたこと:

ERBB2 が CN=7 であり、増幅の可能性ありと考えられるため、免疫染色にて HER2 陽性を確認することで、治療推奨の一助にすることが期待できる。

④: 推奨される治療薬等や臨床試験等:

【ERBB2 増幅に対する治療】(EL=C-3)の Trastuzumab は、Paget 病に対しては適応外使用であるが、患者申出療養制度の活用を検討。抗 HER2 薬に関しては、治験 JapicCTI-184239 あり。海外治験は多数。

【FGFR 増幅に対する治療】(EL=C-2)の Erdafitinib の国内治験 JapicCTI-205204 があり。

⑤: 二次的所見の開示の希望と二次的所見の有無、またその対応に関して:

TP53(E58*, 45.6%)が Pathogenic。FoundationOne CDx のため Germline か否かの判定は出来ないが、VAF 45.6%は生殖細胞系列の遺伝子変異の可能性が否定できず。念のため家族歴・親戚の病歴等を聴取する。

・太枠内をもれなく記入し A4 サイズ表 1 枚に収まるように印刷すること(レポートは欄に収まるよう記載すること)

※腫瘍細胞含有割合に関してはレポートに記載がない場合あるいは聞き取れなかった場合には空欄でも可とする。