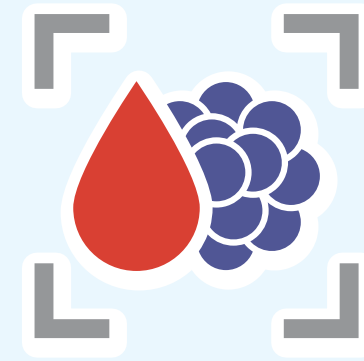




細胞療法を通じてより幸せで健康的な生活を共に実現する
To bring happier & Healthier lives through cell Therapy Together



ai-CANCERCH

がん6種のスクリーニング検査

●検査案内

採血量 全血 10mL
指定容器: Streck 社製採血管 Cell-Free DNA BCT CE
保存方法 18 ~ 25°C
所要日数 14 営業日
検査方法 次世代シーケンス (NGS) 法
必要書類 検査依頼書、同意書など

●検査プロセス

検査依頼 → 検体分析 (NGS 法) → データ分析 (Bioformatic Analysis) → 結果報告

●販売会社および衛生検査所

株式会社 GC Lymphotec (血清分離ラボ)
住所: 東京都江東区冬木 18-4
電話: 03-3630-2530 FAX: 03-3630-2531

●委託先検査機関

GC Genome
本社: 大韓民国 京畿道龍仁市器興区泥岬路 30 番地 107
電話: +82 31-280-9918 FAX: +82 31-260-9087



ai-CANCERCH 患者向け
総合パンフレット

目次

- 1. 「がん」について ————— 2
- 2. 「がんの治療」について ————— 7
- 3. 「がんの診断検査」について ————— 11
- 4. 「ai-CANCERCH」について ————— 13

1

「がん」について

ア がん細胞の発生

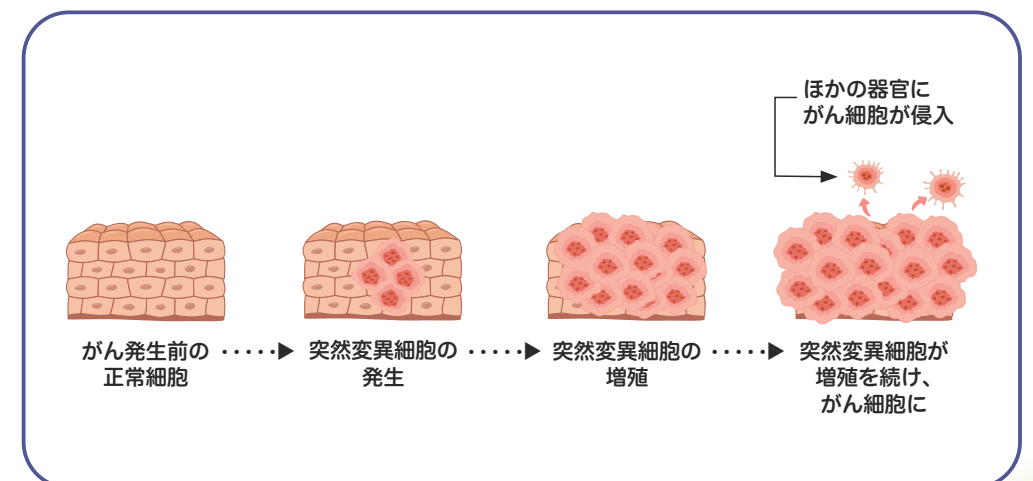
①がん細胞ができるメカニズム

私たちの体は、日々、新しい細胞を作り出し、古い細胞を壊すことで生まれ変わっています。これらの細胞は日々分裂を繰り返していて、そのときに遺伝子に突然変異（コピーミス）が起こることがあります。

健康な人では、免疫システムがこれらの異質ながん細胞を認識し、攻撃・排除することで、がんの発症が抑えられています。

突然変異が起きた後、正常を超える範囲で増殖を続け、ほかの器官や組織にまで侵入する異常な細胞をがんといいます。

がん細胞になるには、通常、一つの遺伝子の変化だけでは不十分で、複数の遺伝子に変化が蓄積することが必要です。



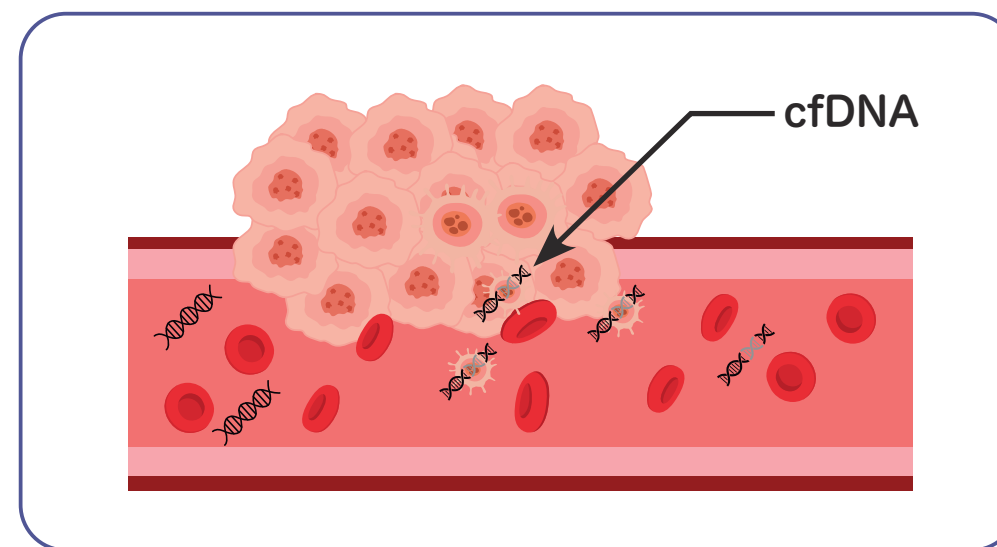
②がん細胞ができる原因

がんは複数の過程を経て、正常細胞が腫瘍細胞に変形して発生します。このような変形は遺伝的要因と外部要因などの相互作用によります。

1. **遺伝的要因**：生まれつき遺伝子に異常があることがあります。親や親族にがん患者がいる場合は注意が必要です。
2. **環境要因**：喫煙、飲酒、紫外線、放射線などの環境要因が、遺伝子に損傷を与え、がんを引き起こすことがあります。
3. **ウイルスなどの外部からの感染**：一部のウイルスは、感染した細胞の遺伝子を変化させ、がん化させることがあります。
4. **加齢**：年齢とともに、特定のがんの発生要因が蓄積し、細胞再生機能が低下することにより、がんの発生確率が高まります。

Ⅰ がん細胞の死がもたらす情報

私たちの体は、日々新しい細胞が生まれ、古い細胞が役目を終えて死んでいくサイクルを繰り返しています。細胞が死ぬと、その中に含まれていた DNA（遺伝子情報）が細かく分解され、一部が血液中に放出されます。このようにして血液中に存在する DNA 断片を「セルフリー DNA (cell-free DNA : cfDNA、細胞遊離 DNA)」と呼びます。



健康な人の血液中にも cfDNA は微量に存在しますが、がん患者さんの場合、がん細胞が死ぬことで特有の DNA 断片が血液中に増加します。これを「循環腫瘍 DNA (ctDNA)」と呼びます。ctDNA は、がん細胞に特有の遺伝子変異などの特徴を持っています。血液検査で ctDNA を検出することで、がんの診断や治療効果のモニタリング、再発の早期発見などに役立てることが期待されています。

ai-CANCERCH を含め、一部のがん診断検査ではこのがん細胞の cfDNA からがんを診断します。

ウ がん細胞と正常細胞の違い

正常細胞の DNA と異なるがん細胞 DNA の特徴は大きく 4 つです。

①DNAの変異パターン

がんの種類により特定の変異パターンがあります。これによってがん細胞の存在やがんの種類が推測できます。

②cfDNAの長さ

がん細胞から放出された cfDNA (循環腫瘍 DNA; ctDNA) は、正常な細胞由来の DNA と異なり短い傾向があります。具体的には、がん細胞の DNA はがん細胞内での折り畳まれ方が乱雑であるため、分解されると不規則な長さの断片が生じやすくなります。

③cfDNA断片の両末端

正常細胞が死ぬと DNA は一定の規則にしたがって分解されます。その結果 cfDNA の末端には規則的なパターンが現れます。一方、がん細胞の cfDNA の両末端は、正常細胞とは異なる特徴的なパターンが現れます。

④DNAのコピー数

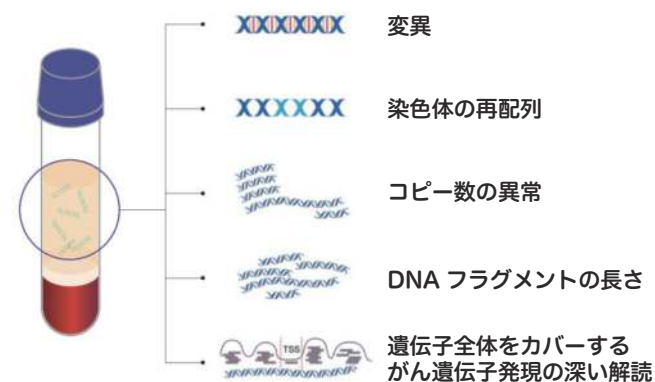
DNA のコピー数は、染色体上の特定の遺伝子や DNA 領域が何コピー存在するかを指します。通常、各遺伝子は 2 コピー (父親と母親から 1 コピーずつ) 存在しますが、遺伝子の一部が欠失 (1 コピー以下) や重複 (3 コピー以上) することがあります。

このような変化を「コピー数変異 (Copy Number Variation: CNV)」と呼びます。

正常な細胞は、体が必要とするタイミングで適切に分裂し、DNA を正確に複製します。細胞分裂の際に、DNA のコピーにミスが生じることもありますが、体にはそのミスを修正する仕組みが備わっており、多くの場合、問題なく修復されます。

がん細胞は、正常な細胞とは異なり、制御が効かなくなっています。そのため、体が必要としていないのに勝手に分裂を続け、そのミスが修正されないまま蓄積されます。結果として、がん細胞はさらに異常な性質を持つようになり、増殖が加速します。がんの種類によって特定のコピー数の変化 (例; HER2, EGFR, KRAS など) が起こり、診断や治療方針の決定に重要な情報となります。

がん細胞DNAにおける特徴的な変化



2

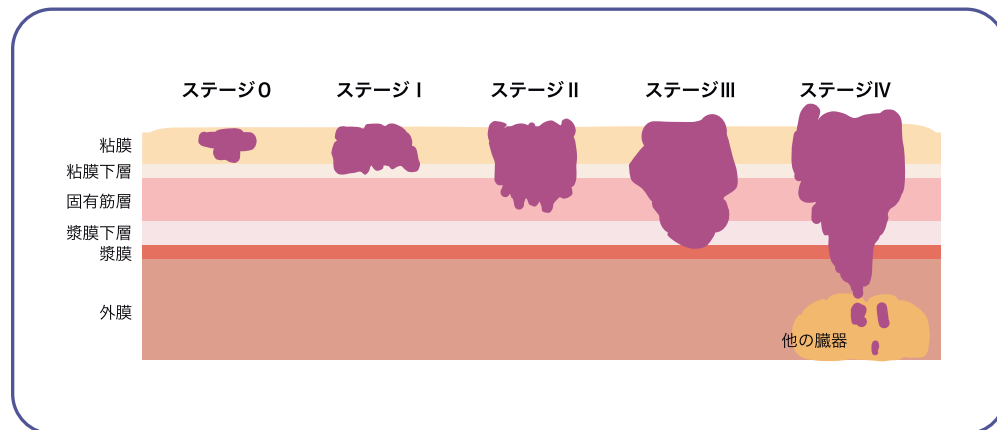
「がんの治療」について

ア がんの「ステージ」とは

がんがどれくらい進行しているかを表す指標です。がんの種類や部位によって異なりますが、一般的には、がんの大きさ、リンパ節への転移の有無、他の臓器への転移の有無などを総合的に評価して決定されます。

ステージによって、手術、化学療法、放射線療法などの治療法や、その組み合わせが異なります。

1. **0期**：がんになるかもしれない異常細胞が存在していますが、元の組織にとどまっている状態です。
2. **I期**：がんが存在し、周囲の組織に浸潤している可能性があります。
3. **II期**：がんが大きくなったり、周囲の組織に深く浸潤したりしています。
4. **III期**：がんがリンパ節に転移している状態です。
5. **IV期**：がんが遠隔臓器に転移している状態です。

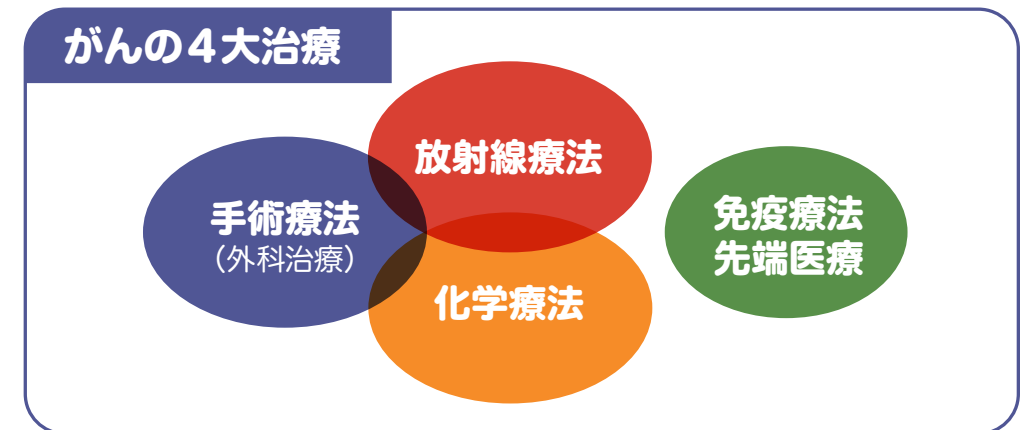


イ ステージ（臨床病期）とがんの治療

① 主ながんの治療方法

1. **手術**：がんを物理的に切除する方法です。早期のがんでは、手術だけで治癒できる可能性が高いです。
2. **化学療法**：細胞毒性抗がん剤を用いて、がん細胞を殺したり、増殖を抑制したりする方法です。
3. **放射線療法**：高エネルギーの放射線を照射し、がん細胞のDNAを損傷し死滅させる方法です。
4. **免疫療法**：体の免疫力を高め、がん細胞を攻撃させる方法です。
5. **分子標的療法**：がん細胞の特定の分子を標的とする薬剤を用いる治療法です。
6. **内分泌療法（ホルモン療法）**：ホルモンの分泌や働きを妨げる薬を用いて、ホルモンを利用して増殖するがんを攻撃する治療法です。

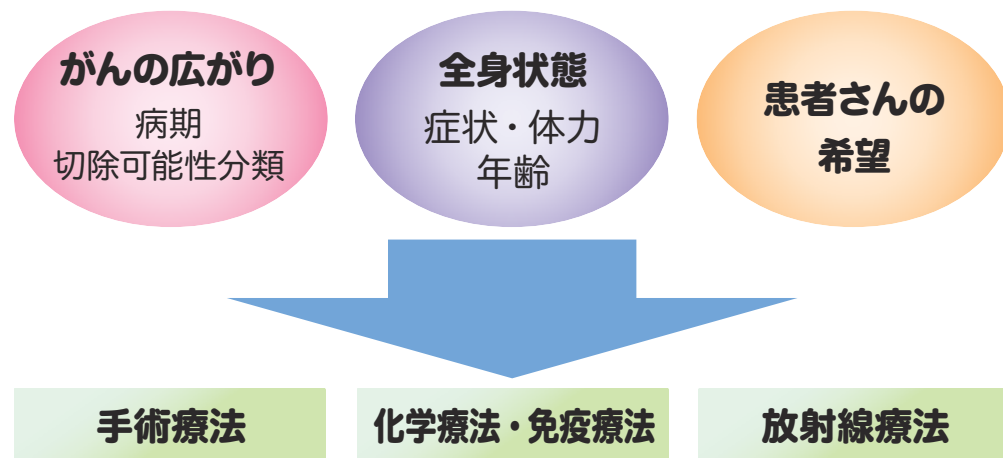
がんの4大治療



②ステージによるがんの治療方法¹

ステージ	治療法	特徴
0期	手術	治癒率が高い
I期	手術、放射線	局所的な治療
II期 III期	手術、化学療法、 放射線療法	組み合わせ治療
IV期	化学療法、免疫療法、 標的療法	全身的な治療

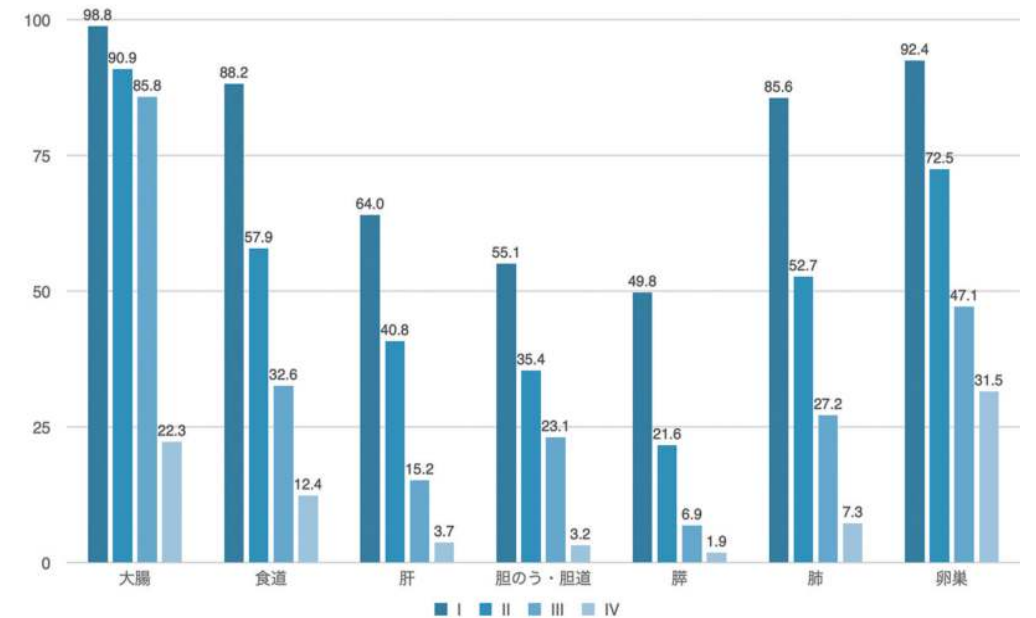
¹ アメリカ国立がん研究所ホームページ、アメリカがん協会ホームページ



③ステージによるがんの生存率・生存期間

がんは種類を問わず、ステージが進むにつれて生存率・生存期間が短くなる傾向があります。

全国がんセンター協議会に所属する32施設のがん専門施設の調査(右図)では、大腸がんのようにステージI-IIIで5年生存率が85%を超えていますが、胆のう・胆道がんや膵



※全がん協 部位別臨床病期別5年生存率(2011-2013年診断症例)より作図

がんのようにステージIでも50%前後で、ステージIIになると20-30%代に低下しています。

ウ がんの早期発見の重要性

生存率や生存期間、また長期的な健康面からしてがん治療において一番重要なのは早期発見です。

早期発見のためには定期的な診断検査、特にステージ0期～II期のがんの早期発見ができる可能性が高い検査を受けることが望ましいです。

ai-CANCERCH検査は、血液中のcfDNAを網羅的に解析し、7000名を超える検査から学習したAI情報を用いた、早期発見の可能性が高い検査です。

3

「がんの診断検査」について

主ながんの診断検査をご紹介します。

ア 画像検査

がんの大きさ、位置、広がりなどを画像で確認する検査です。

検査名	検査方法	わかるがん種
X線検査 (レントゲン検査)	放射線	肺がんなど
CT (コンピュータ断層撮影)検査	放射線	肺がん、大腸がん、膵臓がんなど
MRI (磁気共鳴画像)検査	磁力・電波	脳腫瘍、脊髄腫瘍、軟部組織の腫瘍
PET-CT検査	放射性物質を体内に投与	再発や転移の有無
超音波検査	高周波の音波	乳がん、甲状腺がん、肝臓がんなど



イ 内視鏡検査

体の内部を直接観察する検査です。のどや肛門などからカメラを入れます。

ウ 組織生検

組織の一部を採取し、顕微鏡でがん細胞の有無を調べる検査です。がんの確定診断には、生検が不可欠です。

1. 針生検：針を用いて組織を採取する方法です。
2. 内視鏡生検：内視鏡を用いて組織を採取する方法です。
3. 手術による生検：手術の際に組織を採取する方法です。

エ 血液検査

血液中の成分を調べることで、がんの種類や進行度を推測したり、他の病気との鑑別を行うことができます。

1. 腫瘍マーカー：血液の血漿のたんぱく質を測定することで、がんの有無や進行度を推測します。
2. がん細胞検査（液体生検）：血液中に含まれるがん細胞のDNAやRNAを調べることで、がんの早期発見や治療効果の判定に役立てることができます。

オ 遺伝子変異検査

がんの原因となる遺伝子変異を調べることで、治療法の選択に役立てることができます。

4

「ai-CANCERCH」について

ア 「なにを」はかる検査ですか？



「ai-CANCERCH」では3pの「がん細胞の死」で説明されている「がん細胞由来の遊離 DNA (cfDNA)」つまり「循環腫瘍 DNA (ctDNA)」をはかります。

がん細胞は遺伝子の変異により発生しています。従ってがん細胞の断片にも遺伝子の変異がそのまま残っています。血液中に流れだ DNA 断片を集め、DNA 断片の特徴を分析することで、がんの存在とがんの種類の可能性がわかります。

イ 「どうやって」はかる検査ですか？

検査過程はとても複雑ですが、大きく分けると4段階があります。

- ①被検者の血液サンプルから、血中に流れていたがん細胞由来 cfDNAだけを抜きだします。
- ②被験者の血液サンプルにあるDNA断片をNGSで解析します。NGSとは次世代シーケンシング (Next Generation Sequencing) の略で、数百万から数十億もの塩基配列を同時に解析できる最新技術です。
- ③解読したDNAデータの分析作業を行います。「低密度全ゲノムシーケンシング (Low Coverage Whole Genome Sequencing)」という技術で、がん細胞の様々な特徴をより高精度で発見し、複数のがんを分析することができます。

④最後に、今までの過程で得られたデータを人工知能(AI)を用いて、がん細胞のDNAが持つ特有のパターンと対照し、被検者にごがんが存在するのか、どんながん種なのかを分析します。

ウ 「なにが」分かる検査ですか？

①がんの可能性、特に早期発見

DNAで検査するので、小さながんであっても見逃す可能性を極めて少なくしています。

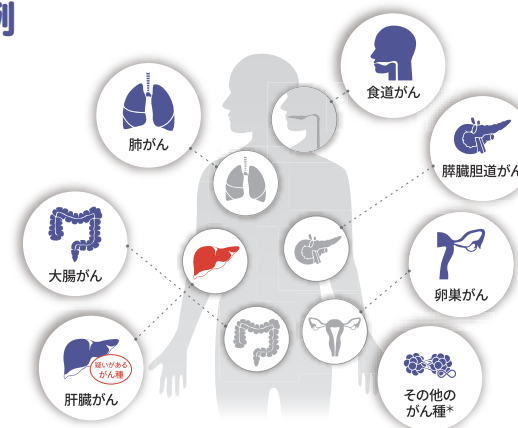
予後に重要となる早期ステージであっても、がんを発見する可能性が高い検査であることが、本検査の最も大きな特徴です。

②がん種の推測

1回の検査で6種類のがんの可能性が同時に推測できます。

- | | |
|---------|-----------------|
| 1. 大腸がん | 4. 肝臓がん |
| 2. 肺がん | 5. すい臓胆道がん |
| 3. 食道がん | 6. 卵巣がん (該当者のみ) |

結果の例



これらの6種のがんは初期の症状が軽くて気づきにくく、ほかの検査方法でも発見しにくいがんです。

また、6種に該当しないがん細胞であっても検出されます。その場合は「その他がん種」と記載されます。

エ 検査結果はどれくらい正確ですか？

診断検査の信頼度をはかる基準は大きく分けて2つあります。

①感度

感度とは、疾患を持つ人を正しく陽性と判定する能力のことです。

感度が高いほど、疾患を持つ人を漏れなく見つけ出すことができます。

「ai-CANCERCH」の感度はがん種によって異なりますが、平均で81.1%です。

がん種	感度
肺がん	73.1%
大腸がん	70.1%
肝臓がん	94.5%
すい臓胆道がん	91.3%
食道がん	88.4%
卵巣がん	70.4%
全種平均	81.1%

ステージ	感度
I期	65.8%
II期	80.3%
III期	80.3%
IV期	95.2%

②特異度とは

特異度とは、疾患を持たない人を正しく陰性と判定する能力のことです。特異度が高いほど、疾患を持たない人を誤って陽性と判定する（偽陽性）ことが少なくなります。

「ai-CANCERCH」の特異度は平均で95%です。

一般的に特異度を高めると感度が低下すると言われていますが、「ai-CANCERCH」は特異度95%のときにも高い感度を示しています。またがんの早期ステージ（I期、II期）にも高い感度を示します。

がん種	特異度
肺がん	95.0%
大腸がん	95.0%
肝臓がん	95.0%
すい臓胆道がん	95.0%
食道がん	95.0%
卵巣がん	95.0%
全種平均	95.0%

ステージ	特異度
I期	95.0%
II期	95.0%
III期	95.0%
IV期	95.0%

オ どんな人におすすめですか？

40代以上の方にお勧めです。

特に、下の3つは高リスク群のため、ぜひ受診を検討してください。

- ①家族・親族にがん患者がいる
- ②肝炎ウイルス保菌者
- ③他の検査で、がんの可能性を示すマーカーが上昇傾向にある

カ 誰でも検査を受けることができますか？

検査方法の特性上、細胞断片のDNAパターンが検出できない場合、検査の正確度が低下します。以下の方は担当医にご相談のうえ、受診を検討してください。

- ①妊娠中の方
- ②臓器移植されている方
- ③3か月以内に輸血されている方
- ④1か月以内に手術を受けている方
- ⑤がん患者及びがん再発患者

がんと診断されている、がん治療を受けている、残存がん・転移がんがある、がんが再発している、微細残存がんを確認したいなど。

※がん患者様には『DNA-CT(Cancer Tracking)』検査を準備しています。こちらの検査をお勧めしています。

キ ほかの検査も受けたのですが、この検査を受けられますか？

検査診断方法によって異なりますが、「ai-CANCERCH」は6種類のがん種及びそれ以外のがんの可能性がわかる検査で、感度・特異度ともに高い信頼度の高い検査です。

また、DNA断片から分析するためほかの診断検査ではわからなかった小さいがんも発見できる可能性があります。

検査方法も採血一回のみとなっており、時間や下準備なども少ないため、ほかの検査を受ける予定または受けた場合でも担当医にご相談のうえ、受診を検討してください。

ク 検査で「リスクあり」と出たらどうしたらいいですか？

「ai-CANCERCH」は早期発見のための診断検査であり、確定診断のための検査に代わるものではありません。「ai-CANCERCH」でリスクあり＝がんの確定ではありません。

詳細は検査結果用紙をご参考の上、担当医と相談してください。

おわりに

がんの発生と遺伝子変化の関係性、がんの早期発見の重要性、遺伝子変異を用いたがん発見のための検査の特徴について紹介しました。ご興味のある方は、ぜひ一度医師にご相談ください。