



KONICA MINOLTA

2025 年 9 月

がんゲノム医療中核拠点病院

がんゲノム医療拠点病院 御中

がんゲノム医療連携病院

コニカミノルタREALM 株式会社

GenMieTOPがんゲノムプロファイリングシステム **システムアップデートのお知らせ**

謹啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。平素は格別のご高配を賜り厚く御礼申し上げます。
この度、「GenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステム」にて以下のアップデートを実施いたします。
詳細は別紙にてご案内いたしますので、何卒ご確認の程よろしくお願い申し上げます。

謹白

記

1. 対象製品

GenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステム

2. アップデート内容 : Supplementary Information報告内容改訂（別紙参照）

① マイクロサテライト不安定性（MSI）

Supplementary Informationにて報告及びXMLファイルに記載

② 融合遺伝子のフレーム予測

Supplementary Informationにて報告及びXMLファイルに記載

3. 運用開始時期

アップデート内容については、10月1日（水）以降にポータルにアップロードされたレポートから適用されます。

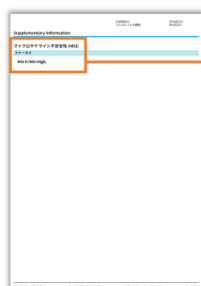
本件に関するお問い合わせ先

コニカミノルタREALM株式会社 カスタマーサービス
電話：0120-427-367（受付時間：平日 9：00～17：00）
メールアドレス：CS-JAPAN@konicaminolta.com

1. マイクロサテライト不安定性 (MSI) の検出・報告-1



- ① Supplementary Informationにて、MSIステータスを報告致します。



マイクロサテライト不安定性 (MSI)
ステータス
MSI-H (MSI-High)

解析可能領域数	MSIスコア	ステータス
200以上	10以上	MSI-H (MSI-High)
	10未満	MSS (Microsatellite-Stable)
200未満	—	MSI-unknown

解析可能なマイクロサテライト領域数（解析可能領域数）が200領域以上の場合に解析します。

MSIスコア = (MSI領域数 / 解析可能領域数) × 100

※ MSIスコア=数値は、変異データ(XMLファイル)にて報告致します。

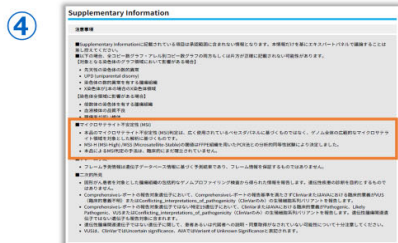
1. マイクロサテライト不安定性 (MSI) の検出・報告-3



- ③ 変異データ(XMLファイル)での報告内容

```
<marker>
  <msi>
    <score>
      <value>64.08450704225352</value>
    </score>
    <status>MSI-H</status>
  </msi>
</marker>
```

MSIスコアを算出し、変異データ(XMLファイル)にてMSIステータスと合わせて記載いたします。



■ マイクロサテライト不安定性 (MSI)

- 本品のマイクロサテライト不安定性 (MSI) 判定は、広く使用されているベセスダパネルに基づくのではなく、ゲノム全体の広範なマイクロサテライト領域を対象とした解析に基づくものです。
- MSI-H (MSI-High) / MSS (Microsatellite-Stable) の閾値はFFPE組織を用いたPCR法と分析的同等性試験により決定しました。
- 本品によるMSI判定の手法は、臨床的にまだ確立されていません。

MSIに関する上記注意事項を、Comprehensiveレポートに添付のSupplementary Information 〈 注意事項 〉 の項目に追記いたします。

2. 融合遺伝子のフレーム予測- 1

① 項目名を“報告基準未満の融合遺伝子”から“報告基準外の融合遺伝子”へ変更

Supplementary Informationにて報告される「報告基準外の融合遺伝子」には、アップデート後「フレーム予測」の項目が追加され、(in frame/out of frame/not determined)のいずれかが記載されます。
GenMineTOPでは特定の遺伝子について、not determined 及び out of frame の場合にも融合遺伝子として報告します。

現行のレポート

Supplementary Information

報告基準未満の融合遺伝子

No.	融合遺伝子・ トランスクリプトID	染色体位置	融合部位 (該当エクソン/全エクソン数)	リード数
1	SLC34A2-ROS1 NM_006424-ENST00000368508	4p15.2 - 6q22.1 chr4:25664330 - chr6:117324415	exon 4/13 - exon 34/43	28 (675 - 172)

Supplementary Information

報告基準外の融合遺伝子

No.	融合遺伝子・ トランスクリプトID	染色体位置	融合部位 (東洋エクソン/全エクソン数) フレーム予測	リード数
1	CD74-ROS1 ENST00000009530-NM_002944	5q33.1 - 6q22.1 chr5:150404680 - chr6:117324415	exon 6/9 - exon 34/43 in frame	110 (627 - 1,022)
2	SLC45A3-BRAF NM_033102-NM_004333	1q32.1 - 7q34 chr1:205680394 - chr7:140794467	exon 1/5 - exon 8/18 not determined	328 (0 - 2,545)
3	TP53-NTRK1 NM_1276761-NM_002529	17p13.1 - 1q23.1 chr17:7670609 - chr1:156873633	exon 10/11 - exon 8/17 out of frame	151 (531 - 1,910)

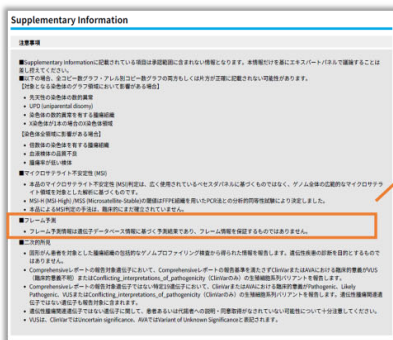
2. 融合遺伝子のフレーム予測- 2

② 変異データ(XMLファイル)での報告内容

変異データ(XMLファイル) にフレーム予測 (in frame/out of frame/not determined) を記載しております。

※Comprehensiveレポートには「フレーム予測」の項目がありません。Comprehensiveレポートにて報告される融合遺伝子のフレーム予測については、変異データ (XMLファイル) にてご確認ください。

③



■フレーム予測

- フレーム予測情報は遺伝子データベース情報に基づく予測結果であり、フレーム情報を保証するものではありません。

フレーム予測に関する上記注意事項を、Supplementary Information 〈注意事項〉の項目に追記いたします。