

# 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 年 4月1日
病理専門医番号	0000	口腔病理専門医番号	

症例(該当にチェック)①②③を選択場合は右側日付入力必須 <input checked="" type="checkbox"/> ①: 自験例 <input type="checkbox"/> ②: 2024年度開催分子病理専門医更新講習会過去問 <input type="checkbox"/> ③: 2024年度開催分子病理専門医講習会過去問 <input type="checkbox"/> ④: 分子病理専門医更新用架空症例	① エクスパートパネル出席日 ②③講習会参加日 西暦 2024 年 6 月 5 日
--	--

疾患名・病理診断名	乳房外パジェット病		
がん遺伝子パネル検査名	FoundationOne CDx		
用いた FFPE 検体*1	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*1	50 %

## 【レポート記載欄】

選択した症例に対し、「C-CAT エビデンスレベル(EL) D以上の遺伝子変異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るか、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、患者からの二次的所見の開示の希望と二次的所見の有無について記載し、二次的所見に該当する遺伝子変化やその対応等について記載してください。

①: 検出された主な遺伝子変異・発現解析結果など(EL D以上の変異およびVUSを含む):  
 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。

②: 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\*2:

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治験等:

【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1枚に収まるように作成しpdf化すること(レポートは欄に収まるよう記載すること)。

\*1: リキッド症例の場合には、記載しない。

\*2: ③に関しては、治療・病理診断のため追加の免疫染色を行った、もしくは免疫染色を行うことが望ましいと考えられた、検出された遺伝子変異などが病理診断名を支持する結果であった、または検出された遺伝子変異などから病理診断名の再検討が行われた、など検討内容を記載してください。審査において③の項目の検討(検討内容が記載されていれば必ずしも実施する必要はなし)がなかった場合には、再提出を求める場合があります。