目次

1. 分子標的治療薬 3
1.1. 分子標的治療薬の種類 3
1.2. 免疫チェックポイント阻害剤の種類 4
1.3. 分子標的治療薬 4
1.4. ACMG SF v2.0における返却すべき二次的所見のミニマルリスト 7

1. 分子標的治療薬

1.1. 分子標的治療薬の種類

標的分子	一般名	製品名	適応がん種
EGFR	セツキシマブ	アービタックス®	EGFR陽性の結腸・直腸がん、頭頸部がん
	ゲフィチニブ	イレッサ®	EGFR遺伝子変異陽性の非小細胞肺がん
	エルロチニブ	タルセバ®	EGFR exon19欠失□L858R変異陽性非小細胞肺がん、膵がん
	オシメルチニブ	タグリッソ®	EGFR T790M変異陽性の非小細胞肺がん
HER2	トラスツズマブ	ハーセプチン®	HER2過剰発現の乳がん□HER2過剰発現の胃がん
	ペルツズマブ	パージェタ®	HER2陽性乳がん
EGFR, HER2	ラパチニブ	タイケルブ®	HER2過剰発現の乳がん
HER2□チューブリン	トラスツズマブ エムタンシン	カドサイラ®	HER2陽性乳がん
VEGF	ベバシズマブ	アバスチン®	結腸・直腸がん、非小細胞肺がん、卵巣がんなど
ALK, ROS1	クリゾチニブ	ザーコリ®	ALK融合遺伝子陽性の非小細胞肺がん□ROS1融合遺伝子陽性の非小細胞肺がん
Bcr-abl	ダサチニブ	スプリセル®	慢性骨髄性白血病、難治性Ph染色体陽性急性リンパ性白血病
	ニロチニブ	タシグナ®	慢性骨髄性白血病
BRAF	ベムラフェニブ	ゼルボラフ®	BRAF V600E変異陽性の悪性黒色腫
	ダブラフェニブ	タフィンラー®	
MEK	トラメチニブ	メキニスト®	ダブラフェニブ併用でBRAF V600E変異陽性の非小細胞肺がんと悪性黒色腫
mTOR	エベロリムス	アフィニトール®	乳がん、腎細胞がん、神経内分泌腫瘍など
PARP	オラパリブ	リムバーザ®	BRCA遺伝子変異陽性HER2陰性乳がん、卵巣がん
CDK4/6	バルボシクリブ	イブランス®	乳がん
	アベマシクリブ	ベージニオ®	
HDAC	パノビノスタット	ファリーダック®	多発性骨髄腫
プロテアソーム	ボルテゾミブ	ベルケイド®	多発性骨髄腫、マントル細胞リンパ腫など
CD20	リツキシマブ	リツキサン®	B細胞性非Hodgkinリンパ腫
CD22	イノツズマブ	ベスポンサ®	急性リンパ性白血病
CD30	ブレンツキシマブベドチン	アドセトリス®	CD30陽性Hodgkinリンパ腫、未分化大細胞リンパ腫
CD38	ダラツムマブ	ダラザレックス®	多発性骨髄腫

1.2. 免疫チェックポイント阻害剤の種類

免疫チェックポイント阻害剤	一般名	製品名	適応がん種
抗CTLA-4抗体	イピリムマブ	ヤーボイ®	悪性黒色腫、腎細胞がん
抗PD-1抗体	ニボルマブ	オプジーボ®	悪性黒色腫、非小細胞肺がん、腎細胞がん□Hodgkinリンパ腫、頭頸部がん、胃がん、悪性胸膜中皮腫
	ペムブロリズマブ	キイトルーダ®	悪性黒色腫、非小細胞肺がん□Hodgkinリンパ腫、尿路上皮がん、マイクロサテライト不安定性(MSI)検査でMSI-Highとなった固形がん
抗PD-L1抗体	アベルマブ	バベンチオ®	メルケル細胞がん
	アテゾリズマブ	テセントリク®	非小細胞肺がん
	デュルバルマブ	イミフィンジ®	

1.3. 分子標的治療薬

	一般名	製品名	変異様式	主な作用位・薬効	
MAPK signaling pathway					
抗RTK抗体薬	セツキシマブ	アービタックス®		EGFR	
	パニツムマブ	ベクティビックス®			
	トラスツズマブ	ハーセプチン®	増幅	HER2	
	トラスツズマブ エムタンシン	カドサイラ®	増幅		
	ペルツズマブ	パージェタ®	増幅	HER2-domain Ⅱ	
	ベバシズマブ	アバスチン®		VEGF	
	ラムシルマブ	サイラムザ®		VEGFR-2	
	アフリベルセプト ベータ	ザルトラップ®		VEGF	PIGF

	一般名	製品名	変異様式	主な作用位・薬効		
RTK阻害薬（低分子化合物）	**エルロチニブ**	**タルセバ®**	活性化変異	EGFR-TK		
	ゲフィチニブ	**イレッサ®**	活性化変異			
	アファチニブ	**ジオトリフ®**	活性化変異	EGFR-TK	EGFRm-TK	HER2-TK
				ErbB4-TK		
	ラパチニブ	**タイケルブ®**	活性化変異	EGFR-TK	HER2-TK	
	neratinib		増幅/活性化変異	EGFR-TK	HER2-TK	ErbB4-TK
	オシメルチニブ	**タグリッソ®**	活性化変異	EGFRm-TK		
	ダコモチニブ	**ビジンプロ®**	活性化変異			
	バンデタニブ	**カプレルサ®**		VEGFR-2-TK	EGFR-TK	RET-TK
	レンバチニブ	**レンビマ®**		VEGFR1~3-TK	FGFR1~4-TK	PDGFRα-TK
				KIT-TK	RET-TK	
	erdafitinib		増幅/活性化変異	pan-FGFR-TK		
	パゾパニブ	**ヴォトリエント®**		VEGFR1~3-TK	PDGFR-TK	c-Kit-TK
	レゴラフェニブ	**スチバーガ®**	活性化変異	VEGFR1~3-TK	PDGFR-TK	FGFR-TK
				KIT-TK	KITm-TK	RET-TK
				BRAF	RAF-1-TK	
	アキシチニブ	**インライタ®**		VEGFR1~3-TK		
	ルキソリチニブ	**ジャカビ®**	活性化変異	JAK2-TK	JAK1-TK	
	アレクチニブ	**アレセンサ®**	ALK融合遺伝子	ALK-TK		
	ロルラチニブ	**ローブレナ®**	ALK融合遺伝子			
	クリゾチニブ	**ザーコリ®**	ALK融合遺伝子	c-Met-TK	ALK-TK	ROS1-TK
				RON-TK		
	ダサチニブ	**スプリセル®**	融合遺伝子/活性化変異	BCR-ABL	Src-TK	c-KIT-TK
				PDGFRβ-TK	EPHA2-TK	
	ボスチニブ	**ボシュリフ®**		BCR-ABL	Src-TK	
	ポナチニブ	**アイクルシグ**	融合遺伝子/活性化変異	BCR-ABL	PDGFRα-TK	VEGFR2-TK
				FGFR1-TK		
	イマチニブ	**グリベック®**	活性化変異	BCR-ABL	KIT-TK	PDGFR-TK
	スニチニブ	**スーテント®**	活性化変異	PDGFR-TK	VEGFR1~3-TK	KIT-TK
				FLT3-TK	RET-TK	CSF-1R-TK
	アキシチニブ	**インライタ®**		VEGFR1~3-TK		
	ニンテダニブ	**オフェブ®**		PDGFRα,β-TK	FGFR1~3-TK	VEGFR-TK

	一般名	製品名	変異様式	主な作用位・薬効		
RAF/MEK阻害薬	**ベムラフェニブ**	**ゼルボラフ®**	活性化変異	BRAF	BRAFm	CRAF
	ソラフェニブ	**ネクサバール®**	活性化変異	BRAF	BRAFm	CRAF
				FLT3-TK	c-KIT-TK	VEGFR-TK
				PDGFR-TK		
	ダブラフェニブ	**タフィンラー®**	活性化変異	BRAF	BRAFm	CRAF
	トラメチニブ	**メキニスト®**	活性化変異	MEK1	MEK2	
	cobimetinib		活性化変異	MEK1		
PI3K/Akt singnaling pathway						
PI3K/Akt/mTOR阻害薬	**エベロリムス**	**アフィニトール®**	活性化変異	mTOR		
	テムシロリムス	**トーリセル®**	活性化変異	mTOR	HIF	VEGF
	alpelisib		活性化変異	PI3Kα		
	ipatasertib		活性化変異	AKT1	AKT2	AKT3
cell cycle						
CDK阻害薬	**パルボシクリブ**	**イブランス®**	増幅	CDK4/cyclin D	CDK6/cyclin D	
	アベマシクリブ	**ベージニオ®**	増幅			
	ribociclib		増幅			
homologous recombination						
PARP阻害薬	**オラパリブ**	**リムパーザ®**	BRCA1/2機能欠失変異	PARP-1	PARP-2	
	rucaparib		BRCA1/2機能欠失変異	PARP		
	talazoparib		BRCA1/2機能欠失変異	PARP-1	PARP-2	
mismatch repair & microsatellite instability (MSD)						
免疫**チェックポイント**阻害剤	**ニボルマブ**	**オプジーボ®**	MSI-High, dMMR. hypermutation	PD-1		
	ベムブロリズマブ	**キイトルーダ®**	MSI-High, dMMR. hypermutation			
	cemiplimab		MSI-High, dMMR. hypermutation			
	デュルバルマブ	**イミフィンジ®**	MSI-High, dMMR. hypermutation	PD-L1		
	アテゾリズマブ	**テセントリク®**	MSI-High, dMMR. hypermutation			
	アベルマブ	**バベンチオ®**	MSI-High, dMMR. hypermutation			
	イピリムマブ	**ヤーボイ®**	MSI-High, dMMR. hypermutation	CTLA-4		
hormone receptor signaling pathway						

	一般名	製品名	変異様式	主な作用位・薬効
前立腺がん治療薬	エンザルタミド	イクスタンジ®		AR結合阻害
	ビカルタミド	カソデックス®		
	フルタミド	オダイン®		
	アビラテロン酢酸エステル	ザイティガ®		CYP17
	デガレリクス酢酸塩	ゴナックス®		GnRHアンタゴニスト
乳がん/前立腺がん治療薬	アナストロゾール	アリミデックス®		アロマターゼ阻害
	エキセメスタン	アロマシン®		
	レトロゾール	フェマーラ®		
	タモキシフェンクエン酸塩	ノルバデックス®		ER結合阻害
	トレミフェンクエン酸塩	フェアストン®		
	フルベストラント	フェソロデックス®	活性化変異	ER分解
	ゴセレリン酢酸塩	ゾラデックス		LH-RHアゴニスト
	リュープロレリン酢酸塩	リュープリン®		LH-RH誘導体

1.4. ACMG SF v2.0における返却すべき二次的所見のミニマルリスト

疾患名	遺伝子
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	BRCA1, BRCA2
Lynch症候群	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
結節性硬化症	TSC1, TSC2
若年性ポリポーシス	SMAD4, BMPR1A
家族性大腸腺腫症	APC
MYH関連ポリポーシス	MYTYH
Cowden症候群	PTEN
von Hippel-Lindau病	VHL
多発性内分泌腫瘍症1型	MEN1
多発性内分泌腫瘍症2型	RET
遺伝性パラガングリオーマ	SDHD, SDHAF2, SDHC, SDHB
Marfan症候群	FBN1, TGFBR1, TGFBR2
Loeys-Dietz症候群	SMAD3, ACTA2, MYH11
不整脈原性右室心筋症	PKP2, DSP, DSC2, TMEM43, DSG2
Peutz-Jeghers症候群	STK11

疾患名	遺伝子
悪性高熱症	RYR1, CACNA1S
Li-Fraumeni症候群	TP53
カテコラミン誘発多発性心室頻拍	RYR2
Wilson病	ATP7B
WT1関連Wilms腫瘍	WT1
神経線維腫症2型	NF2
網膜芽細胞腫	RB
OTC欠損症	OTC
Ehlers-Danlos症候群	COL3A1
QT延長症候群	KCNQ1,KCNH2, SCN5A
肥大型心筋症	MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL3, ACTC1, PRKAG2, GLA, MYL2, LMNA

From:
https://irdya.top/ - **漂流記**

Permanent link:
https://irdya.top/ja/med/mol

Last update: **2022/05/26 03:24**