

C-CAT調査結果

.....

改訂内容

がんゲノム情報管理センター(C-CAT)

2022年3月25日

1. 概要	P.3
2. お知らせの掲載	P.4
3. 海外臨床試験情報等の掲載終了	P.5
4. 診療検索ポータルとの連携	P.9
(1) C-CAT登録症例における頻度情報の掲載	P.9
(2) 診療検索ポータルへのWebリンクの掲載	P.11
5. その他の表示内容拡充.....	P.12
(1) FoundationOne CDx/FoundationOne Liquid CDxの追加情報の掲載	P.12
(2) 検出マーカー数、承認薬数表記の改善	P.13
(3) FDA承認薬表記の見直し	P.14
(4) 融合遺伝子以外の遺伝子再構成、構造異型の掲載	P.15
(5) ExAC、1000人ゲノムのアレル頻度情報の掲載	P.17
(6) その他の軽微な変更	P.18
6. お問い合わせ先	P.20

■ 改訂の概要

C-CATでは、より有用な情報を提供するため、C-CAT調査結果の項目等について定期的に見直しをおこなっています。この度、エキスパートパネル等から寄せられたC-CAT調査結果に対する改善のご要望につきまして、C-CATで検討をおこないC-CAT調査結果の改訂を2022年3月25日(金)に実施します。

3月25日(金)19時10分以降にゲノムデータをアップロードされた症例は、改訂後の情報でC-CAT調査結果を作成します。

特に、今回の改訂では以下の3つの大きな改訂をおこなっています。

- お知らせの掲載
- 海外臨床試験情報等の掲載終了
- C-CAT表示内容の拡充

本資料では改訂内容について詳細をご説明しています。

■ C-CAT調査結果1ページ目

C-CAT調査結果の1ページ目の冒頭には、これまでC-CAT調査結果の使用についての注意喚起を掲載していました。

この度、**C-CATに関連するお知らせを掲載**する項目を新規に設けます。

Before

C-CAT調査結果



c-cat-findings_20211008_5123456789



本調査結果は、専門家による会議（エキスパートパネル）の参考資料として用いられるものとして作成されており、「患者さんが原本又は複写物を受け取ることを想定して作成されたものではない」旨、注意喚起をさせていただいています。

患者さんからの情報公開請求等に応じて交付する場合には、この趣旨（以下2点）をご理解いただき、患者さんに丁寧に説明した上で、交付いただきますようお願い致します。

① 記載されている情報が個々の患者さんに当てはまるかどうかは、その患者さんの主治医等を含めた専門家による解釈を必要とします。これに当たり、患者さんが参加可能か否かを検討していただく候補臨床試験を幅広く掲載しており、掲載された臨床試験が患者さんに適していることや当該試験に患者さんが参加できることを保証するものではありません。

※C-CAT調査結果のみを見ると、患者さんが参加できる臨床試験が多数あるかのように誤解される可能性があります。臨床試験の適格条件や実施状況等による登録の可否については、エキスパートパネルあるいは主治医から、臨床試験の連絡先等に確認いただいた上で、患者さんにご説明ください。

② 各臨床試験の連絡先は、①に記載の通り、医療関係者が必要に応じて問合せできるように記載しているもので、患者さんからの問合せ先ではないことにご留意ください。

1 基本項目

1-1 患者

登録ID	5123456789	患者識別ID	00NOA18073105	検体識別番号	1616006918073100
年齢	62	性別	女		
がん種	Breast, Invasive Breast Carcinoma				

1-2 医療機関

中核拠点病院	大学病院E	連携病院	テスト病院E1
--------	-------	------	---------

1-3 検査

検体採取日	2020/05/11	パネル名	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム ver.2.01-00
検査検体	tumor and matched-normal		


1-4 次世代シーケンサーによるシーケンシングサンプル情報

No.	検体種別	DNA-seq/ RNA-seq	重複率	マッピング率	平均読取深度	読取深度の 中央値	サンプルの状態
1	tumor	DNA-seq	40.12	92.34	1612.00	1582.00	
2	normal	DNA-seq	26.00	92.38	765.20	682.00	


1/26 作成日：2021年10月08日
レポートバージョン：0001.2

After

C-CAT調査結果



c-cat-findings_20220221_000015957



本調査結果は、専門家による会議（エキスパートパネル）の参考資料として用いられるものとして作成されており、「患者さんが原本又は複写物を受け取ることを想定して作成されたものではない」旨、注意喚起をさせていただいています。

患者さんからの情報公開請求等に応じて交付する場合には、この趣旨（以下2点）をご理解いただき、患者さんに丁寧に説明した上で、交付いただきますようお願い致します。

① 記載されている情報が個々の患者さんに当てはまるかどうかは、その患者さんの主治医等を含めた専門家による解釈を必要とします。これに当たり、患者さんが参加可能か否かを検討していただく候補臨床試験を幅広く掲載しており、掲載された臨床試験が患者さんに適していることや当該試験に患者さんが参加できることを保証するものではありません。

※C-CAT調査結果のみを見ると、患者さんが参加できる臨床試験が多数あるかのように誤解される可能性があります。臨床試験の適格条件や実施状況等による登録の可否については、エキスパートパネルあるいは主治医から、臨床試験の連絡先等に確認いただいた上で、患者さんにご説明ください。

② 各臨床試験の連絡先は、①に記載の通り、医療関係者が必要に応じて問合せできるように記載しているもので、患者さんからの問合せ先ではないことにご留意ください。

お知らせ

① 海外臨床試験情報掲載の掲載を終了しました
2022年3月25日（金）に海外臨床試験情報等、以下の掲載を終了しました。
・米国エビデンス（「2 調査結果」）、「5 参考文献」
・海外臨床試験（「3 掲載となる臨床試験一覧」等）
・変異遺伝子の詳細（「4 変異遺伝子の詳細」）
詳細は2022年3月の重要なお知らせをご覧ください。

② C-CAT診療検索ポータルをご活用ください
診療検索ポータルでは、本調査結果と遺伝子変異を持つ遺伝子の診療検索を参照することができます。C-CAT調査結果の「ツール」部分に掲載されたリンクから、直接、診療検索ポータルを参照できるようになりました。閲覧には診療検索ポータルのログイン権限が必要です。閲覧方法は「C-CATヘルプメニュー」から「C-CATライブラリ」に入り「診療検索ポータル操作マニュアル」をご覧ください。

1 基本項目

1-1 患者

登録ID	0000215957	患者識別ID	99999999999999	検体識別番号	1234567890
年齢	45	性別	女		
がん種	Lung, Non Small Cell Lung Cancer				

1-2 医療機関

中核拠点病院	Test病院	連携病院	-
--------	--------	------	---

1-3 検査

検体採取日	2021/10/15	パネル名	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム ver.2.01-00
検査検体	tumor and matched-normal		

1-4 次世代シーケンサーによるシーケンシングサンプル情報

No.	検体種別	DNA-seq/ RNA-seq	重複率	マッピング率	平均読取深度	読取深度の 中央値	サンプルの状態
1	tumor	DNA-seq	4.10	10.95	48.80	1.00	
2	normal	DNA-seq	1.30	8.93	35.60	1.00	

1/21 作成日：2022年02月21日
レポートバージョン：0001.0

■ 掲載を終了する項目

これまで、海外の臨床試験情報等をC-CAT調査結果に掲載してきましたが、各施設へのアンケート結果等を踏まえて、2022年3月25日(金)をもって掲載を終了いたします。

具体的に掲載終了となる項目は以下です。本資料で詳細をご説明します。

- 米国エビデンス（「2 調査結果」、「5 参考文献」）
- 海外臨床試験（「3 候補となる臨床試験一覧」）
- 変異遺伝子の詳細（「4 変異遺伝子の詳細」）

※変異遺伝子の詳細については、代替となる情報の掲載を検討しています。

3. 海外臨床試験情報等の掲載終了

■ 米国エビデンスレベル

これまで「2 調査結果」に「米国エビデンスレベル」を掲載し、その参考文献情報を「5 参考文献」に記載してきました。

今後、「米国エビデンスレベル」欄は空欄となり、「5 参考文献」の「海外」は以下の通り記載されません。

Before

2 調査結果

No.	マーカー	枝番	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への到達性	米国エビデンスレベル
3	ABL1 p.F336L 0.26 (548/2141)	1	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 5			Tier 2C Pathogenic 海外臨床試験中 (9件) ▲ 1~9
		2				nilotinib(Drug Target Match) ■ 27	国内適応外薬 国内臨床試験中 (1件)	

After

2 調査結果

No.	マーカー	枝番	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への到達性	米国エビデンスレベル
3	ABL1 p.F336L 0.26 (548/2141)	1	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 5			
		2				nilotinib(Drug Target Match) ■ 27	国内適応外薬 国内臨床試験中 (1件)	

■ 海外臨床試験

これまで「3 候補となる臨床試験一覧」に海外の臨床試験情報を掲載してきました。
今後、「3 候補となる臨床試験一覧」欄は以下の通り記載されません。

Before

3 候補となる臨床試験一覧

▲ 2		
マーカー番号	3, 7, 8	試験名称(試験ID)
フェーズ	Phase 1	Serial Measurements of Molecular and Architectural Responses to Therapy (SMMART) Trial: PRIME
薬剤名	dasatinib, regorafenib, imatinib, ponatinib	(NCT03878524)
がん種	Solid tumor	
実施機関	Kiara Siex, MPH	
連絡先	siex@ohsu.edu, 503-418-3115	

After

3 候補となる臨床試験一覧

海外臨床試験一覧

臨床試験情報の掲載をしていません。

■ 変異遺伝子の詳細

これまで「4 変異遺伝子の詳細」に変異遺伝子の詳細を掲載してきました。

今後、「4 変異遺伝子の詳細」欄は以下の通り記載されません。

なお、2022年度に代替となる情報の提供を検討しています。

Before

4 変異遺伝子の詳細

マーカー	ABL1	概要
		<i>ABL1 encodes the Abelson tyrosine-protein kinase 1 protein, c-Abl, which is involved in cell growth and survival [PMID:20841568]. Activation of c-Abl has been reported in several tumor types, ascribed to either ABL1 activating mutations or overexpression [PMID:22307624, PMID:22521882, PMID:3856862, PMID:7665185]. The chromosomal translocation t(9;22)(q34;q11), resulting in the BCR-ABL1 fusion, has been reported as the hallmark of chronic myeloid leukemia (CML) [PMID:15719031, PMID:27069254, PMID:9808572].</i>

After

4 変異遺伝子の詳細

変異遺伝子の詳細情報の掲載をしていません。

■ (1) C-CAT登録症例における頻度情報の掲載

2022年1月20日時点でC-CATに登録された症例件数は25,997件に上ります。

この度、このC-CATに登録された症例の情報を診療に活用いただくべく、C-CAT登録症例における頻度情報を掲載します。

掲載する頻度情報は以下3種です。

6	BRCA2 p.V2109I 0.51 (387/755)
	全がん種バリエーション頻度: 1.23% (319/25,997)
	がん種別バリエーション頻度: 0.85% (1/117)
	がん種別遺伝子変異頻度: 7.69% (9/117)

① }
② }
③ }

① 全がん種バリエーション頻度

同一遺伝子変異を持つ症例数
/ C-CATに登録された全症例数 (全がん種)

② がん種別バリエーション頻度

当該がん種で同一遺伝子変異を持つ症例数
/ C-CATに登録された当該がん種の症例数

③ がん種別遺伝子変異頻度

当該がん種で同一遺伝子において
エビデンスレベルFが
付与される変異を持つ症例数
/ C-CATに登録された当該がん種の症例数

■ (1) C-CAT登録症例における頻度情報の掲載

- 頻度情報の掲載対象マーカーカテゴリ

なお、頻度情報を掲載する遺伝子変異（マーカー）のカテゴリは以下の通りです。

#	カテゴリ	頻度情報の掲載有無
1	遺伝子変異以外のバイオマーカー	なし
2	塩基置換、挿入、欠失(DNA)	あり
3	遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)	あり(融合遺伝子のみ掲載)
4	コピー数変化	あり
5	生殖細胞系列変異	あり
6	複合マーカー	なし

- 融合遺伝子のがん種別遺伝子変異頻度情報

融合遺伝子を構成する上流・下流の遺伝子それぞれについて「がん種別遺伝子1変異頻度」「がん種別遺伝子2変異頻度」と頻度情報を表示します。

GBA-NTRK1 gene fusion q22-q23.1 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/25,997) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/117) がん種別遺伝子1変異頻度: 0.00% (0/117) がん種別遺伝子2変異頻度: 1.71% (2/117)

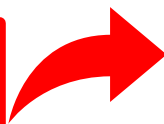
■ (2) 診療検索ポータルへのWebリンクの掲載

「1. C-CATに登録された症例における頻度情報掲載」の改訂と連動して、**C-CAT調査結果に表示された頻度情報から診療検索ポータルへアクセス**することが可能になります。がん種、頻度情報を条件にした診療検索ポータルの検索結果ページにアクセスできます。なお、**診療検索ポータルの閲覧にはログイン権限が必要**です。ご不明な点がございましたらC-CATヘルプデスクへお問合せください。

C-CAT調査結果

6	<i>BRCA2</i> p.V2109I 0.51 (387/755)
---	--

全がん種バリエーション頻度:
[1.23% \(319/25,997\)](#)
がん種別バリエーション頻度:
[0.85% \(1/117\)](#)
がん種別遺伝子変異頻度:
[7.69% \(9/117\)](#)



診療検索ポータルの検索結果ページ



■ (1) FoundationOne CDx/FoundationOne Liquid CDxの追加情報の掲載

「1-4 次世代シーケンサーによるシーケンシングサンプル情報」はこれまでNCCオンコパネルでのみ情報提供をおこなっていました。

この度、FoundationOne CDxとFoundationOne Liquid CDxのC-CAT調査結果にも本情報を掲載します。

FoundationOne CDxおよびFoundationOne Liquid CDxの表記

1-4 次世代シーケンサーによるシーケンシングサンプル情報

No.	検体種別	DNA-seq/ RNA-seq	重複率	マッピング率	平均読取深度	読取深度の 中央値	サンプルの状態
1	tumor	DNA-seq					

5. その他の表示内容拡充

■ (2) 検出マーカー数、承認薬数表記の見直し

「2 調査結果」の冒頭のレイアウト変更をおこないました。

Before

概要 ⚠ 薬剤への到達性の指標をご参照ください。					
検出変異数	国内承認薬	国内臨床試験中	国内適応外薬	海外臨床試験中	FDA承認薬
体細胞変異：10 生殖細胞系列変異：2	5	35	9	35	17

After

体細胞変異数は「塩基置換、挿入、欠失」、「コピー数変化」、「遺伝子再構成、構造異型」、「その他のバイオマーカー検出数」に細分化しました。

DNAマーカー検出数			
塩基置換、挿入、欠失	コピー数変化	遺伝子再構成、構造異型	塩基置換、挿入、欠失 (生殖細胞系列変異)
4	2	2	2

その他のバイオマーカー検出数
2

承認薬・臨床試験 ⚠ 薬剤への到達性の指標をご参照ください。					
国内承認薬	国内臨床試験中	国内適応外薬	海外臨床試験中	FDA承認薬	FDA適応外薬
5	35	9	掲載していません	6	11

■ (3) FDA承認薬表記の見直し

これまで薬剤についてFDAの承認情報は当該がん種での承認・適応外に関わらず、「FDA承認薬」として薬剤への到達性を記載し、見つかったFDA承認薬の合計も適応外薬を含む件数で算出してきました。

この度、FDA承認薬についても国内承認薬同様に、「FDA承認薬」と「FDA適応外薬」に区別して薬剤への到達性を記載し、また見つかったFDA承認薬の件数も「FDA承認薬」と「FDA適応外薬」に区別して算出します（前ページ参照）。

薬剤への到達性の指標は以下になります。

【薬剤への到達性の指標】

国内承認薬	：	当該がん種、国内承認薬がある。
国内適応外薬	：	他がん種、国内承認薬がある(適応外)。
FDA承認薬	：	当該がん種、FDA承認薬がある。
FDA適応外薬	：	他がん種、FDA承認薬がある(適応外)。
国内臨床試験中	：	当該がん種、国内臨床試験がある。
海外臨床試験中	：	当該がん種、海外臨床試験がある。
空白	：	上記以外。

■ (4) 融合遺伝子以外の遺伝子再構成、構造異型の掲載

これまで遺伝子再構成、構造異型の内、融合遺伝子のみを掲載していました。

この度、検査会社発行の検査結果報告書に掲載される融合遺伝子以外の遺伝子再構成、構造異型も掲載します。

追加される遺伝子再構成、構造異型はパネル検査によって異なります。

また、マーカー表記は検査結果報告書とC-CAT調査結果とで異なることがあります。

NOPにおけるマーカー表記例

#	マーカー表記例
1	<i>EML4-ALK</i> gene fusion
2	<i>CDKN2A</i> long deletion
3	<i>CDKN2A</i> inversion
4	<i>NRG1</i> tandem duplication

F1/F1Lにおけるマーカー表記例

#	マーカー表記例
1	<i>EML4-ALK</i> gene fusion
2	<i>CDKN2A</i> deletion
3	<i>NRG1</i> duplication
4	<i>CDK12</i> truncation
5	<i>KDR</i> rearrangement

5. その他の表示内容拡充

long deletionの表記例

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)

No.	マーカー	枝番	エビデンタイプ
4	CDKN2A long deletion 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/25,997) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/554) がん種別遺伝子変異頻度: 30.7% (170/554)		

inversionの表記例

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)

No.	マーカー	枝番	エビデンタイプ
4	CDKN2A inversion 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/25,997) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/35) がん種別遺伝子変異頻度: 14.3% (5/35)		

duplicationの表記例

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)

No.	マーカー	枝番	エビデンタイプ
20	NRG1 tandem duplication 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/25,997) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/117) がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/117)	1	

truncationの表記例

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)

No.	マーカー	枝番	エビデンタイプ
20	KDR rearrangement 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/25,997) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/65) がん種別遺伝子変異頻度: 4.62% (3/65)		

rearrangementの表記例

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)

No.	マーカー	枝番	エビデンタイプ
41	CDK12 truncation 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/25,997) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/11) がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/11)		

■ (5) ExAC、1000人ゲノムのアレル頻度情報の掲載

これまで、「塩基置換、挿入、欠失 (DNA)」と「生殖細胞系列変異 (T/N実施検査のみ)」に掲載される遺伝子変異を対象に、ToMMoのアレル頻度を掲載してきました。

この度、ToMMoに加えて**ExACと1000人ゲノムにおける東アジア人種の頻度情報を掲載**します。いずれもExAC、1000人ゲノムにおけるデータで検出されていない変異の場合は値が表示されません。

また、値は小数点以下第三位を四捨五入し小数点以下第二位までを表示しています。よって、0.004%以下のアレル頻度の場合には「0.00%」と表示されます。

Before

6	<i>BRCA2</i> V2109I 0.51
	※ToMMo Allele frequency = 0.68%

After

6	<i>BRCA2</i> V2109I 0.51
	※ToMMo = 0.68% ※ExAC = 0.38% ※1000G = 0.20%

■ (6) その他の軽微な変更

ここまでの説明の変更に加えて、以下3点も変更します。

- 「3 候補となる臨床試験一覧」における連絡先情報表示欄の拡張
(長い連絡先表記の場合に枠外にはみ出ないように考慮)
- 「6 使用ソフトウェアバージョン」の記載項目更新
- 「9 注意事項・免責事項」の更新

「9 注意事項・免責事項」についてはご一読いただきたく、次ページで変更点を説明します。

■ (6) その他の軽微な変更 注意事項・免責事項の変更

- 記載を**追加**する項目 (4. 診療検索ポータルとの連携、5.(5) ExAC、1000人ゲノムのアレル頻度情報の掲載に伴う変更)
 - C-CAT登録症例における頻度情報の掲載に関する説明、注意事項を追加しました。[注意事項・免責事項⑪]
 - ExAC、1000人ゲノムのアレル頻度情報の掲載に関する説明、注意事項を追加しました。[注意事項・免責事項⑩]
- 記載を**更新**する項目 (5.(4) 融合遺伝子以外の遺伝子、構造異型の掲載に伴う変更)
 - 融合遺伝子以外の遺伝子再構成、構造異型の掲載開始に伴い、C-CAT調査結果の報告対象マーカーに関する説明、注意事項を更新しました[注意事項・免責事項⑬]。
- 記載を**削除**する項目 (3. 海外臨床試験情報等の掲載終了に伴う変更)
 - 米国エビデンスレベル、海外の臨床試験および参考文献の情報由来に関する記載を削除しました。[注意事項・免責事項の文末記載]

■ 受付時間

- 平日9:00～17:00
土日祝日および年末年始(12月29日～1月3日)は休止

■ 受付方法

- 電話 : 050-3000-6505
- Eメール : helpdesk_c-cat@ml.res.ncc.go.jp

■ 留意事項

- お問合せは順次対応しますが、場合により専門部署調査に時間が必要なため、回答までに時間を要す場合があります。
- お問合せに管理番号を発行します。次回以降、同件のお問合せにはこの管理番号を利用ください。
- [C-CAT調査結果]の内容については、Eメールでお問合せください。

■ よくあるご質問

- 問合せの多い質問をまとめております。併せてご参照ください。
- 下記リンクから「よくあるご質問」をクリックし、「C-CAT調査結果」に関するご質問へ進みます。

URL : https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/index.html