

C-CAT 調査結果説明書

第3.2版

2026年7月3日

改版履歴

版数	更新日	更新者	更新内容
1.0	2019/06/07	C-CAT	初版発行のため
1.1	2019/06/25	C-CAT	サンプルC-CAT調査結果のイメージ更新および差し替えのため。一部文言の修正のため
2.0	2019/10/21	C-CAT	FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル検査に対応したC-CAT調査結果の記載内容による説明事項の追記、レイアウト変更、および文言修正のため
2.1	2019/12/23	C-CAT	ToMMoのアレル頻度情報追加に伴うC-CAT調査結果のレイアウト変更のため。マーカー名に関する補足事項を注意事項・免責事項に追記したため
2.2	2020/01/09	C-CAT	臨床的意義の記載内容に関する説明事項変更のため
2.3	2020/10/05	C-CAT	CKDB1、アノテーションロジックの改修およびC-CAT調査結果表紙記載の注意喚起文言追加によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび記載文言の修正のため
2.4	2020/12/23	C-CAT	CKDB1、アノテーションロジックの改修およびC-CAT調査結果のレイアウト変更によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.5	2021/3/26	C-CAT	CKDB1、アノテーションロジックの改修およびC-CAT調査結果のレイアウト変更によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.6	2021/6/21	C-CAT	NCCオンコパネルのバージョンアップに伴うC-CAT調査結果のレイアウト変更によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.7	2021/7/27	C-CAT	FoundationOne Liquid CDxの販売開始に伴うC-CAT調査結果のレイアウト変更によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.8	2021/10/22	C-CAT	CKDB1、アノテーションロジックの改修およびC-CAT調査結果のレイアウト変更、FoundationOne Liquid CDx版C-CAT調査結果バージョン2.0提供開始によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.9	2021/12/03	C-CAT	CKDB1、アノテーションロジックの改修およびC-CAT調査結果のレイアウト変更によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.10	2022/1/21	C-CAT	CKDB1、アノテーションロジックの改修によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.11	2022/3/25	C-CAT	CKDB1、アノテーションロジックの改修およびC-CAT調査結果のレイアウト変更およびCKDB2の使用終了によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.12	2022/3/29	C-CAT	診療検索ポータルへのWebリンクについての補足説明追加のため
2.13	2022/6/24	C-CAT	注意事項・免責事項の修正のため

版数	更新日	更新者	更新内容
2.14	2022/9/30	C-CAT	CKDB1、アノテーションロジックの改修によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.15	2023/1/27	C-CAT	JAX-CKB論文エビデンスの利用開始によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.16	2023/3/24	C-CAT	CKDB1、アノテーションロジックの改修およびC-CAT調査結果のレイアウト変更およびCKDB2の使用終了によるサンプルC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.17	2023/6/2	C-CAT	CKDB、アノテーションロジックの説明記載の修正のため
2.18	2023/8/1	C-CAT	Guardant360 CDx がん遺伝子パネルおよびGenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステムに対応したC-CAT調査結果の記載内容による説明事項の追記のため
2.19	2023/8/25	C-CAT	NCCオンコパネルのバージョンアップに伴うC-CAT調査結果の表示内容拡充に関する説明追記のため
2.20	2023/9/29	C-CAT	がん種マスタ更新によるC-CAT調査結果のイメージ及び説明記載の修正のため
2.21	2024/3/29	C-CAT	アノテーションロジックの改修によるC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.22	2024/7/26	C-CAT	C-CAT調査結果のレイアウト変更によるC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の修正のため
2.23	2025/2/28	C-CAT	ヘムサイト®に対応したC-CAT調査結果の表示内容拡充、および文言修正のため
3.0	2026/4/24	C-CAT	C-CAT調査結果の改版によるC-CAT調査結果のイメージおよび説明記載の変更のため
3.1	2026/5/29	C-CAT	以下のアノテーション結果の誤りに伴い、アノテーションロジックの改修およびC-CAT調査結果の表示内容の変更のため - 一部のSNV・インデルで、変異タイプの表示に誤りが生じていた - 一部の体細胞バリエーションで、病原性が過剰に高く評価される場合があった
3.2	2026/7/3	C-CAT	C-CAT調査結果Ver.2.1へのバージョンアップに伴い、コピー数変化および遺伝子再構成のバリエーションに対して発がん性の表示を開始します。

目次

1. 本書の目的
2. 本書の表記について
 - 2.1. 用語
3. C-CAT調査結果の構成と表記内容
 - 3.1. C-CAT調査結果の構成概要
 - 3.2. C-CAT調査結果の章立て
 - 3.3. C-CAT調査結果の各項目説明
4. 本書における免責事項

1. 本書の目的

本書は、がんゲノム医療病院からC-CATに送付される個々の患者の診療情報、ならびに、がんゲノム情報管理センター（Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics：C-CAT）が構築した知識データベース（Cancer Knowledge DataBase：CKDB）および、衛生検査所等の検査施設またはがんゲノム医療中核拠点病院等からC-CATへ送付されるゲノム解析結果を基に、患者ごとに作成されるC-CAT調査結果（C-CAT Findings）について、その閲覧方法およびレポーティングポリシーを説明するものです。

2. 本書の表記について

2.1. 用語

本資料の説明で使用している重要なキーワードについて説明します。

[C-CAT調査結果]

C-CAT調査結果とは、がんゲノム医療病院からC-CATへ送付される個々の患者の診療情報および、衛生検査所等の検査施設またはがんゲノム医療中核拠点病院等から送付されるゲノム解析結果について、C-CATが構築した知識データベース（Cancer Knowledge DataBase：CKDB）を基に解釈および臨床的意義付けを行い、患者ごとに作成した調査結果です。

[CKDB]

CKDBは国内外に存在する公知のゲノム医療関連データベース（公共データベース）やC-CATへ提供されたデータを基に、遺伝子変異情報（マーカー）、薬剤、国内臨床試験の情報を集約し、医療従事者の視点で精査（キュレーション）した知識データベースです。衛生検査所等検査施設、またはがんゲノム医療中核拠点病院等からC-CATへ送られてくるゲノム解析結果、およびがんゲノム医療中核拠点病院等から得られる症例情報等を入力情報とし、臨床的意義やエビデンスレベル、関連する薬剤や臨床試験の情報を付与（アノテーション）してC-CAT調査結果へ出力する機能を有します。

3. C-CAT調査結果の構成と表記内容

3.1. C-CAT調査結果の構成概要

C-CAT調査結果報告の書式構成は、ヘッダ、ボディ、フッタの3構成となっています。

- **【ヘッダ部】** C-CAT調査結果報告書の1ページ目に記載される情報です。



ヘッダに記載される項目について説明します。

項目	説明
キー情報	c-cat-findingsの固定文字列 + 作成日(yyyymmdd) + 登録IDを記載します。IDの説明は、【3.3.2. 症例情報サマリー】を参照ください。

- **【ボディ部】** 調査結果の報告内容が記載されます。
ボディの内容は、【3.2. C-CAT調査結果の章立て】にて説明します。
- **【フッタ部】** C-CAT調査結果報告書の全頁に共通で記載される情報です。

1/38 c-cat-findings_20260422_T000044655 レポートバージョン：0001.0 作成日：2026年04月22日

フッタに表示される項目について説明します。

項目	説明
頁番号	"印刷頁／全体頁"の形式で記載します。
キー情報	c-cat-findingsの固定文字列+ 作成日(yyyymmdd) + 登録IDを記載します。
レポートバージョン	レポートの版数を記載します。
作成日	"C-CAT調査結果"を作成した日を記載します。

3.2. C-CAT調査結果の章立て

C-CAT調査結果は、下記のセクションで構成されております。各セクションに記載されている内容について説明します。

注意喚起とC-CATに関連するお知らせ

C-CAT調査結果が「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」ことの注意喚起を記載します。また、C-CATに関連するお知らせを記載します。

症例情報サマリー

がんゲノム情報レポジトリの臨床情報収集項目に登録された症例情報のうち、症例特定のための基本情報および臨床試験や薬剤のマッチングに利用する主要項目（重複がん有無、薬物療法歴、がん種情報）を中心に記載します。

検査結果サマリー

Expert panel（以降、「EP」と記載）省略・効率化のため、がん遺伝子パネル検査で検出された各マーカーについて、治療に関連する情報として承認薬および臨床試験を整理して記載します。

マーカー

がん遺伝子パネル検査で検出されたマーカー情報を記載します。

候補臨床試験

がん遺伝子パネル検査で検出されたマーカーに加え、当該症例における重複がんの有無や薬物療法歴による限定を対象条件とする臨床試験の情報を記載します。

候補臨床試験実施施設・都道府県

候補臨床試験の実施施設とその実施地域をまとめて記載します。

参考文献

がん遺伝子パネル検査で検出されたマーカーに関する論文情報を記載します。

症例情報・シーケンシング情報

がんゲノム情報レポジトリの臨床情報収集項目に登録された症例情報のうち、EPの準備や議論に有用と考えられる症例情報を中心に記載します。また、検査会社から受領している情報に基づき、シーケンシング情報を記載します。

バージョン情報

C-CAT調査結果を生成する際に使用した、ソフトウェアおよびデータベースのバージョンを記載します。

補足情報

C-CAT調査結果に関する補足情報を記載します。

注意事項・免責事項

C-CAT調査結果の取り扱いに関する注意事項、および免責事項を記載します。

3.3. C-CAT調査結果の各項目説明

3.3.1. 注意喚起とC-CATに関連するお知らせ

C-CAT調査結果に関する注意喚起およびC-CATに関連するお知らせを記載します。

○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あっては、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改めてお願い致します。

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。これにあたり、患者さんが参加可能かどう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お問合せできるように記載しているもので、患者さんからのお問合せ先ではないことにご留意ください。

○本調査結果は、提出された検査データおよび当該時点の知見に基づき作成されており、患者個別の臨床背景や最新の医学的知見をすべて反映するものではありません。エキスパートパネルの検討などでは、本調査結果の記載内容の制限・限界を考慮のうえ、必要に応じて追加情報の確認や専門家による評価をご検討ください。また、エキスパートパネルの省略可否の判断におきましても、同様の制限・限界をご理解いただきますようお願いいたします。

お知らせ (2026年04月27日更新)

C-CAT調査結果Ver.2	2026年4月よりC-CAT調査結果を改訂しております。詳細は、C-CAT調査結果説明書やサンプルレポートをご参照ください。(https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/020/index.html)
臨床試験や薬剤を検索できます	CKDBポータル(https://ckdbportal.c-cat.ncc.go.jp/)ではC-CAT調査結果を作成するための臨床試験や薬剤や論文エビデンスのデータベース(CKDB)を閲覧できますので、臨床試験や薬剤等の検索に是非ご利用ください。
C-CATデータの利活用	がん遺伝子パネル検査結果と診療情報はC-CATに集約され、様々な研究・開発に利用されています(https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/system/provided/)。C-CATデータ利活用を是非ご検討ください。
お問い合わせ先	C-CATヘルプデスク(helpdesk_c-cat@ml.res.ncc.go.jp)(医療機関専用) ご意見・ご要望を随時受け付けております。また、ログインIDの新規発行をご希望の際も、お問い合わせください。

3.3.2. 症例情報サマリー

がんゲノム情報レポジトリの臨床情報収集項目に登録された症例情報のうち、症例特定のための基本情報および臨床試験や薬剤のマッチングに利用する主要項目（重複がん有無、薬物療法歴、がん種情報）を中心に記載しています。iマークを押下すると、補足情報セクションの【症例情報サマリー】の説明箇所に移ります。

症例情報サマリー ①

基本情報

登録ID	T000122516	患者識別ID	T000000122516	検体識別番号	122516
年齢	78歳	性別	女		
パネル名	Guardant360 GH2.11				
EP依頼先病院	テスト病院EP依頼先病院	出検病院	テスト出検病院		
がん種	Breast, Breast Invasive Ductal Carcinoma	重複がん有無	なし		
薬物療法歴	薬物療法実施の登録あり（「根治」「緩和」「その他」）				

がん種情報

登録時転移の有無	あり				
転移部位	肺, 肝, リンパ節/リンパ管				
NTRK1/2/3融合遺伝子	不明or未検査	マイクロサテライト不安定性	不明or未検査	ミスマッチ修復機能	不明or未検査
腫瘍遺伝子変異量	不明or未検査	HER2(IHC)	陰性 (1+)	HER2(FISH)	陰性
ER	陽性	PgR	不明or未検査	gBRCA1	不明or未検査
gBRCA2	不明or未検査	PD-L1タンパク	不明or未検査	ERBB2コピー数異常	不明or未検査

基本情報

がんゲノム情報レポジトリの臨床情報収集項目に登録された、下記項目の症例情報を記載します。詳細は、C-CATライブラリ内にあるC-CATシステム入力の手引きをご参照ください。

項目	説明
登録ID	がんゲノム医療中核拠点病院等で発番された登録IDを記載します。
患者識別ID	がんゲノム医療中核拠点病院等で発番された患者識別IDを記載します。
検体識別番号	がんゲノム医療中核拠点病院等で発番された検体を識別するための検体識別番号を記載します。
年齢	C-CAT調査結果を作成した日時点の対象患者の年齢を記載します。20歳未満の場合は、月齢も記載します。例：「20歳」「19歳11ヵ月」
性別	対象患者の性別を記載します。
パネル名	パネルの正式名称およびパネルバージョンを記載します。
EP依頼先病院	がんゲノム医療中核拠点病院、およびがんゲノム医療拠点病院の病院名称を記載します。
出検病院	出検病院の病院名称を記載します。
がん種	入力されたがん種とそのがん種に対応する第一階層のがん種を「第一階層, 入力されたがん種」の形式で記載します。
重複がん有無	対象患者の重複がん有無を記載します。
薬物療法歴	対象患者の薬物療法歴の情報を記載します。 治療情報に基づき、固形腫瘍に関しては、「薬物療法実施の登録あり（「根治」「緩和」「その他）」「薬物療法実施の登録なし、もしくは「術前補助療法」「術後補助療法」のみ」、造血器腫瘍に関しては、「薬物療法実施の登録あり」「薬物療法実施の登録なし」のいずれかを記載します。

がん種情報

がんゲノム情報レポジトリの臨床情報収集項目に登録された、下記項目の症例情報を記載します。詳細は、C-CATライブラリ内にあるC-CATシステム入力の手引きをご参照ください。

がん種	項目	説明
固形	登録時転移の有無	症例登録時の転移の有無を記載します。
固形	転移部位	症例登録時に転移を認める部位を記載します。
固形	NTRK1/2/3融合遺伝子	NTRK1/2/3融合遺伝子の検査結果を記載します。
固形	マイクロサテライト不安定性	マイクロサテライト不安定性の検査結果を記載します。

がん種	項目	説明
固形	ミスマッチ修復機能	ミスマッチ修復タンパク質の免疫組織染色による発現の検査結果を記載します。
固形	腫瘍遺伝子変異量	腫瘍内の遺伝子変異の数や比率を示す指標である腫瘍遺伝子変異量を記載します。
唾液腺	HER2遺伝子増幅度	HER2遺伝子増幅度の検査結果を記載します。
唾液腺	HER2タンパク	HER2タンパクの検査結果を記載します。
甲状腺	RET融合遺伝子	RET融合遺伝子の検査結果を記載します。
甲状腺	RET遺伝子変異	RET遺伝子変異の検査結果を記載します。
肺	EGFR	EGFRの検査結果を記載します。
肺	EGFRタイプ	EGFR変異のタイプを記載します。
肺	EGFR-TKI耐性後EGFR-T790M	EGFR-TKI耐性後EGFR-T790Mの検査結果を記載します。
肺	ALK融合	ALK融合の検査結果を記載します。
肺	ROS1	ROS1の検査結果を記載します。
肺	BRAF(V600)	BRAF(V600)の検査結果を記載します。
肺	PD-L1(IHC)	PD-L1(IHC)の検査結果を記載します。
肺	陽性率	PD-L1(IHC)の陽性率を記載します。
肺	MET遺伝子エクソン14スキッピング変異	MET遺伝子エクソン14スキッピング変異の検査結果を記載します。
肺	KRAS G12C遺伝子変異	KRAS G12C遺伝子変異の検査結果を記載します。
肺	RET融合遺伝子	RET融合遺伝子の検査結果を記載します。
肺	アスベスト曝露歴	診断日直前のアスベスト曝露歴の有無を記載します。
乳房	HER2(IHC)	HER2(IHC)の検査結果を記載します。
乳房	HER2(FISH)	HER2(FISH)の検査結果を記載します。
乳房	ER	ERの検査結果を記載します。
乳房	PgR	PgRの検査結果を記載します。
乳房、膵臓、前立腺、 卵巣/卵管	gBRCA1	gBRCA1の検査結果を記載します。

がん種	項目	説明
乳房、膵臓、前立腺、 卵巣/卵管	gBRCA2	gBRCA2の検査結果を記載します。
乳房	PD-L1タンパク	PD-L1タンパクの検査結果を記載します。
乳房	ERBB2コピー数異常	ERBB2コピー数異常の検査結果を記載します。
食道/胃、腸	KRAS	KRASの検査結果を記載します。
食道/胃、腸	KRASタイプ	KRAS変異のタイプを記載します。
食道/胃、腸	NRAS	NRASの検査結果を記載します。
食道/胃、腸	NRASタイプ	NRAS変異のタイプを記載します。
食道/胃、腸	HER2タンパク	HER2タンパクの検査結果を記載します。
食道/胃、腸	HER2遺伝子増幅 (ISH法)	HER2遺伝子増幅 (ISH法)の検査結果を記載します。
食道/胃、腸	EGFR(IHC)	EGFR(IHC)の検査結果を記載します。
食道/胃、腸	BRAF(V600)	BRAF(V600)の検査結果を記載します。
肝臓	HBsAg	がん遺伝子パネル検査用の検体提出直近のHBsAgの検査結果を記載します。
肝臓	HBs抗体	がん遺伝子パネル検査用の検体提出直近のHBs抗体の検査結果を記載します。
肝臓	HBV-DNA	がん遺伝子パネル検査用の検体提出直近のHBV-DNAの検査結果を記載します。
肝臓	HCV抗体	がん遺伝子パネル検査用の検体提出直近のHCV抗体の検査結果を記載します。
肝臓	HCV-RNA	がん遺伝子パネル検査用の検体提出直近のHCV-RNAの検査結果を記載します。
胆道	FGFR2融合遺伝子	FGFR2融合遺伝子の検査結果を記載します。
皮膚	BRAF遺伝子変異	BRAF遺伝子変異の検査結果を記載します。
皮膚	BRAFタイプ	BRAF変異のタイプを記載します。
卵巣/卵管	相同組換え修復欠損	相同組換え修復欠損の検査結果を記載します。
造血器	HTLV-1	HTLV-1感染の有無を記載します。
造血器	HIV	HIV感染の有無を記載します。
造血器	HBV	HBV感染の有無を記載します。

がん種	項目	説明
造血器	HCV	HCV感染の有無を記載します。

3.3.3. 検査結果サマリー

EP省略・効率化のため、がん遺伝子パネル検査で検出された各マーカーについて、治療に関連する情報として承認薬および臨床試験を整理して記載しています。iマークを押下すると、補足情報セクションの【検査結果サマリー】の説明箇所に遷移します。

検査結果サマリー ⓘ

薬剤アクセス

薬剤アクセス可能なマーカー

マーカー	薬剤区分	薬剤/候補臨床試験
ERBB2 amplification	学会リスト	Pertuzumab + Trastuzumab (NOP, F1, GenTOP, F1L), Pertuzumab/Trastuzumab/Hyaluronidase (NOP, F1, GenTOP, F1L)
	国内適応外	Capecitabine + Lapatinib, Chemotherapy + Pembrolizumab, Chemotherapy + Pertuzumab + Trastuzumab, Chemotherapy + Pertuzumab/Trastuzumab/Hyaluronidase, Docetaxel + Pertuzumab + Trastuzumab, Docetaxel + Trastuzumab, Lapatinib, Lapatinib + Letrozole, Pertuzumab, Trastuzumab, Trastuzumab deruxtecan, Trastuzumab emtansine, Zongertinib
	臨床試験	[11], [13]
BRCA1 amplification	臨床試験	[7]
KRAS G12V	臨床試験	[2], [3], [4], [6]
KRAS amplification	臨床試験	[3], [4], [6]
MSI stable	臨床試験	[25], [27]

その他のマーカー

体細胞変異	APC E941*, APC T1556fs*3, CCND2 amplification, CDK12 amplification, CDK12 truncation, CSF1R R150C, FGFR3 N718S, GATA6 C46W, POLD1 R1086W, RAD52 amplification, TP53 splice site 993+1G>A
生殖細胞系列バリエント	検査対象外
その他のバイオマーカー	TMB low

PGPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエント

POLD1 R1086W (50.1% VUS)

既知の遺伝性疾患（がんゲノム情報レポジトリ登録情報）

該当するデータはありません。

薬剤アクセス可能なマーカー

検出された各マーカーのうち、承認薬および臨床試験の情報があるマーカーを記載します。承認薬については、がん遺伝子パネル検査におけるコンパニオン診断（CDx）機能により適合判定されている薬剤であるか、学会等が示すリストに基づき、検査の分析性能が担保されており使用可能と考えられる薬剤であるかを下記の薬剤区分で記載します。また、臨床試験については、当該マーカーの治療として有効性が期待される薬剤を評価している臨床試験のうち、当該症例が参加できる可能性が高い臨床試験を記載します。

薬剤区分	説明
CDx	がん遺伝子パネル検査の結果が有するコンパニオン診断（CDx）機能に基づき、適合した薬剤

薬剤区分	説明
学会リスト	学会等が公表しているリストに基づき、当該パネル検査自体はCDxとして承認されていない場合であっても、CDxと同等に扱うことが妥当と判断される薬剤
その他国内承認用法	CDxおよび学会リストのいずれにも該当しないものの、当該症例の疾患に対し国内で承認されている薬剤
国内適応外	承認薬ではあるものの、対象疾患が当該症例の疾患と一致しない薬剤
臨床試験	国内で薬事承認されていないものの、国内の臨床試験が存在する薬剤

その他のマーカー

体細胞変異・生殖細胞系列バリエーション・その他のバイオマーカー（例：MSI、TMB）について、薬剤アクセス可能なマーカーに該当しないマーカー名をそれぞれ記載します。

該当するバリエーションが存在しない場合は、「該当するデータはありません。」と記載します。

生殖細胞系列バリエーションについては、検査会社が検査対象外としている場合には、「検査対象外」を記載します。

GPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエーション

ペア解析により検出され、がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順に関する指針（2025版）（以降、「平沢班ガイドライン」と記載）に定義されているGPV開示推奨遺伝子（レベルA）に該当する生殖細胞系列バリエーションを記載します。括弧内には、当該バリエーションの変異アレル頻度（Variant Allele Frequency（以降、「VAF」と記載）（%）および病原性を記載します。

該当するバリエーションが存在しない場合は、「該当するデータはありません。」と記載します。

病原性は、ClinVarにおける病原性評価に基づいて判定し、記載します。判定方法は下記のとおりです。

- ClinVarのGermlineに対するアノテーションデータをソースとし、転写産物およびアミノ酸変化（HGVS.p）が一致するレコードを検索します。
- 複数のClinVar Variation IDが検索された場合は、各レコードのレビューステータス（★の数）を比較し、最も高いレビューステータスを有するVariation IDを採用します。
- 同一のレビューステータスを有する複数のVariation IDが存在し、かつ臨床的意義（CLNSIG）が異なる場合は、下記の優先順位で採用します。
 - ① PathogenicとLikely Pathogenicの組合せの場合は、Pathogenicを採用します。
 - ② BenignとLikely benignの組合せの場合は、Benignを採用します。
 - ③ 上記以外の場合は、Pathogenic > Likely pathogenic > VUS > Likely benign > Benign の優先順位に従って採用します。

PGPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエーション

Tumor-onlyパネルまたはセルフフリー（cfDNA）パネルで検出され、平沢班ガイドラインにおけるPGPV開示推奨遺伝子に該当し、かつ、遺伝子ごとに下記の基準を満たすバリエーションに限り記載します。括弧内には、当該バリエーションのVAF（%）および病原性を記載します。

該当するバリエーションが存在しない場合は、「該当するデータはありません。」と記載します。

- *BRCA1*および*BRCA2*：VAF 10%以上
- その他の遺伝子：
 - 一塩基置換：VAF 30%以上

- ・一塩基置換以外の変異：VAF 20%以上

また、APC、CDKN2A、PTEN、RB1およびTP53については、診断日（がんと診断する根拠となった検査日）時点の年齢が30歳未満の場合に限り、当該バリエントを記載します。なお、診断日が不明または正確でない場合は、レポート作成日時点の年齢に基づき判定を行っております。

病原性の判定ロジックおよび記載される内容は、前述の【GPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエント】と同様です。

既知の遺伝性疾患（がんゲノム情報レポジトリ登録情報）

がんゲノム情報レポジトリに登録された既知の遺伝性疾患を記載します。

該当するバリエントが存在しない場合は、「該当するデータはありません。」と記載します。

3.3.4. マーカー

がん遺伝子パネル検査で検出されたDNAまたはRNAのマーカー情報を下記の項目で記載します。

- ・塩基置換、挿入、欠失（DNA）
- ・コピー数変化（DNA）
- ・遺伝子再構成（DNA）
- ・遺伝子再構成（RNA）
- ・その他バイオマーカー
- ・遺伝子発現
- ・生殖細胞系列バリエント
- ・PGPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエント
- ・補足的なマーカー

iマークを押下すると、補足情報セクションの【マーカー】の説明箇所に遷移します。

塩基置換、挿入、欠失（DNA）

遺伝子再構成 (DNA)					
FGFR2 SDC4 fusion		chr10: 123,243,211 (10q26.13-10q26.13) intron17 chr20: 43,961,662 (20q13.12-20q13.12) intron3			
VAF	96.3% (129/134)	発がん性	Oncogenic		
全がん種バリエント頻度	0.00% (0/115,072)	がん種別バリエント頻度	0.00% (0/1,408)		
がん種別遺伝子1変異頻度	0.85% (12/1,408)	がん種別遺伝子2変異頻度	0.00% (0/1,408)		
ペア解析検出	☐	参考情報	☐	検出等級	Clear

項目	説明
マーカー名	検出されたマーカー名を記載します。（例：KRAS G12V）
転写産物ID	当該遺伝子に対応する転写産物のIDを記載します。（例：NM_004985）
物理位置	物理位置を記載します。（例：chr12: 25,398,284）

項目	説明
サイトバンド	サイトバンドを記載します。検査会社から受領した値を優先的に記載します。ただし、検査会社からの値がない場合には、物理位置から計算した値を記載します。(例：12p12.1)
VAF	変異アレル頻度（変異リード数/総リード数）を記載します。変異アレル頻度（変異リード数/総リード数）の値そのものおよびその一部の値は記載されない場合があります。
変異タイプ	missense variant, inframe insertion, splice region variant, frameshift variantなどの変異の種類を記載します。
機能影響	遺伝子変異の種類やCKDBに登録されている機能影響に関するエビデンスに基づき、gain of function, loss of function, unknownなどを記載します。
発がん性	体細胞変異の発がん性は、発がん性に関するエビデンスに基づき判定し、Oncogenic または Likely oncogenic を記載します。いずれにも該当しない場合は空白となります。
ClinVar	ClinVarのVariation IDを記載します。また、Variation IDごとに、ClinVarにおいて生殖細胞系列バリエーションとして集約された病原性分類を括弧内に記載します。リンク番号を押下するとClinVarの該当ページに遷移します。
COSMIC	COSMICのGenomic Mutation Identifierを記載します。
ToMMo	ToMMoのアレル頻度情報（%）を記載します。
1000G	1000Gのアレル頻度情報（%）を記載します。
gnomAD	gnomADのアレル頻度情報（%）を記載します。
全がん種別バリエーション頻度	全がん種バリエーション頻度情報（%）を記載します。詳細は、本表下部の【参考：頻度情報の記載】をご参照ください。
がん種別バリエーション頻度	がん種別バリエーション頻度情報（%）を記載します。詳細は、本表下部の【参考：頻度情報の記載】をご参照ください。
がん種別遺伝子変異頻度	がん種別遺伝子変異頻度情報（%）を記載します。詳細は、本表下部の【参考：頻度情報の記載】をご参照ください。
ペア解析検出	腫瘍検体と正常検体を使用し解析した場合にチェックマークが付与されます。
参考情報	参考情報（承認情報ではない情報、approved="true"）であることが検査会社より明示された場合にチェックマークが付与されます。
検出等級	検査会社が発行する検査報告書に記載されている変異の検出等級（grade）を記載します。検出等級には Clear, Equivocal, Suppl の区分がありますが、本項目には Clear または Equivocal に該当する場合のみ、それぞれ Clear、Equivocal を記載します。 ・ Clear：検出に曖昧さがない場合 ・ Equivocal：low confidenceなど検出に曖昧が残る場合 なお、Suppl に該当する場合は、本項目には記載せず、【補足的なマーカー】に記載します。詳細は【補足的なマーカー】の説明をご参照ください。

参考：頻度情報の記載

ToMMo、1000人ゲノムプロジェクト、Genome Aggregation Database (gnomAD)のアレル頻度情報をToMMo、1000G、gnomADとして記載しております。1000GおよびgnomADのアレル頻度情報は東アジア人種におけるアレル頻度情報を表示しています。

また、C-CATに登録された症例における頻度情報として「全がん種バリエーション頻度」「がん種別バリエーション頻度」「がん種別遺伝子変異頻度」を記載しています。

【SNPデータベースの頻度情報の説明】

頻度情報の種類	説明
ToMMo	ToMMoにおけるアレル頻度情報
1000G	1000人ゲノムプロジェクトにおける東アジア人種のアレル頻度情報
gnomAD	Genome Aggregation Databaseにおける東アジア人種のアレル頻度情報

【C-CAT登録症例における頻度情報の説明】

頻度情報の種類	説明
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)
がん種別バリエーション頻度	当該がん種及び子階層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及び子階層の症例数
がん種別遺伝子変異頻度	当該がん種及び子階層で同一遺伝子においてがん化に関与することが知られている変異を持つ症例数 / C-CATに登録された当該がん種及び子階層の症例数。融合遺伝子など2つの遺伝子を対象としているマーカーの場合、上流と下流の遺伝子について、それぞれがん種別遺伝子1変異頻度、がん種別遺伝子2変異頻度を記載

※ 「C-CATに登録された全症例数」および「C-CATに登録された当該がん種及び子階層の症例数」は、検出対象とする遺伝子のパネルによる差異を考慮せず、すべての対象症例数を集計しています。

※ gene fusion以外の遺伝子再構成の頻度情報は集計の対象外としているため「掲載対象外」と記載します。

※ 「C-CATに登録された全症例数 (全がん種)」は、固形がんと血液がんを分けて集計しています。

※ 当該がん種とは、「入力されたがん種」をC-CATが管理している最新のがん種区分に変換したものを指し、当該がん種の集計は「当該がん種」及び「子階層のがん種」でおこなわれています。例えば、Lungが入力された場合、Non Small Cell Lung Cancerを含めて集計しています。

<診療検索ポータルへのWebリンクの説明>

頻度情報に設定されたWebリンクから診療検索ポータルへ直接アクセスすることができます。表示される診療検索ポータルのページは下記の検索結果ページです。関連する遺伝子変異を持つ他症例の診療情報を参照できます。なお、C-CAT調査結果に記載される頻度情報の値と診療検索ポータルでの検索結果件数は集計期間の違い、集計のポリシーの違いによって異なることがあります。

Webリンクの記載	診療検索ポータルでの検索結果
全がん種バリエーション頻度	「マーカー」、「検体種別」で検索した結果

Webリンクの記載	診療検索ポータルでの検索結果
がん種別バリエーション頻度	「入力されたがん種」をC-CATが管理しているがん種区分に変換したがん種、「マーカー」、「検体種別」で検索した結果
がん種別遺伝子変異頻度	「入力されたがん種」をC-CATが管理しているがん種区分に変換したがん種、「遺伝子」、「検体種別」、「Ev.Fのみにチェック」（がん化に関与することが知られているマーカーに限定する）で検索した結果

治療効果予測

治療効果予測					
薬剤	レベル	薬剤区分	適応疾患	臨床試験	出典
Capivasertib	A	学会リスト	乳癌		PMDA
Capivasertib + Fulvestrant	A	その他国内承認用法	乳癌		PMDA, FDA, [28]
Fulvestrant + Inavolisib + Palbociclib	A	臨床試験	Her2-receptor negative breast cancer	[5] [#]	FDA, [16]
Alpelisib + Fulvestrant	A		Her2-receptor negative breast cancer		FDA, [36]
Capivasertib + Paclitaxel	B				[29]
Copanlisib + Nivolumab	B				
Temsirolimus	B				
Copanlisib	B				[41]
Everolimus	C3	臨床試験		[10]	[46]
Bevacizumab + Doxorubicin + Everolimus	C3				[7]
Bevacizumab + Doxorubicin + Temsirolimus	C3				[7]
Docetaxel + Ipatasertib	C3				[14]
Calcium folinate + Fluorouracil + Ipatasertib + Oxaliplatin	C3				[14]
Palbociclib + Taselisib	C3				[33]
Alpelisib	C3				[35]
Alpelisib + Paclitaxel	C3				[38]
Ipatasertib + Paclitaxel	C3				[14]
Everolimus + Fulvestrant	D				[44]
Cetuximab	E	臨床試験		[8] [#] , [9] [#]	[11]
Inavolisib	E	臨床試験		[5] [#]	[17]

項目	説明
薬剤	当該マーカーに対して治療効果予測に関するエビデンスがある薬剤を記載します。
レベル	C-CATで定義されたエビデンスレベルを記載します。記載される内容は、本表下部の【参考：治療効果予測に関するエビデンスレベル分類】の記載をご参照ください。
薬剤区分	薬剤区分を記載します。記載される内容は、【3.3.3. 検査結果サマリー】の記載をご参照ください。
適応疾患	薬剤の対象疾患を記載します。

項目	説明
臨床試験	当該マーカーの治療として有効性が期待される薬剤を評価している臨床試験のうち、当該症例が参加できる可能性が高い試験を記載します。 臨床試験の対象条件（適格基準／除外基準）と、がんゲノム情報レポジトリに登録されている症例情報（CGP対象外バイオマーカー・薬物療法歴）を照合し、不適格の判定となった臨床試験には、アスタリスク（*）マークが付記されます。 また、当該マーカーが試験で使用される薬剤に対して効果エビデンスを有することにより、当該試験と紐づいている場合、シャープ（#）マークが付記されます。
出典	当該治療効果予測エビデンスの出典情報（承認機関やガイドライン名、参考文献など）を記載します。論文の場合は、参考文献へのリンク番号が記載されます。リンク番号を押下すると該当の参考文献ページに遷移します。

参考：治療効果予測に関するエビデンスレベル分類

基準	分類
当該がん種、国内承認薬がある/FDA承認薬がある/ガイドライン記載されている。	A
当該がん種、統計的信憑性の高い臨床試験・メタ解析と専門家間のコンセンサスがある。	B
他がん種、国内またはFDA承認薬がある。	C1
他がん種、統計的信憑性の高い臨床試験・メタ解析と専門家のコンセンサスがある。	C2
がん種に関わらず、規模の小さい臨床試験で有用性が示されている。	C3
がん種に関わらず、症例報告で有用性が示されている。	D
前臨床試験（in vitroやin vivo）で有用性が報告されている。	E
薬剤耐性への関与に関して、臨床試験で統計学的検定により確度高く耐性バリエーションであると判明している。	R1
薬剤耐性への関与に関して、耐性二次変異などとして報告があり細胞実験や構造解析などで検証されている。	R2
薬剤耐性への関与に関して、前臨床試験で耐性バリエーションと評価されている。	R3

※R1, R2, R3は耐性エビデンスです。他がん種におけるエビデンスの場合はアスタリスク（*）が表示されます。

診断予測

診断予測		
疾患	レベル	出典
congenital fibrosarcoma	A	NCCN
inflammatory myofibroblastic tumor	A	NCCN

項目	説明
疾患	検出マーカーの診断に関連づけられる疾患名を記載します。
レベル	C-CATで定義された診断に関するエビデンスレベルを記載します。記載される内容は、本表下部の【診断予測に関するエビデンスレベル分類】の記載をご参照ください。
出典	当該診断予測エビデンスの出典情報（ガイドライン名、参考文献など）を記載します。論文の場合は、参考文献へのリンク番号が記載されます。リンク番号を押下すると該当の参考文献ページに遷移します。

参考：診断予測に関するエビデンスレベル分類

基準	分類
特定がん種の診断に関して、学会指針/ガイドラインに記載されている。	A
特定がん種の診断に関して、統計的信憑性が高い臨床試験・メタ解析と専門家間のコンセンサスがある。	B
多数の小規模臨床試験で診断に関する有用性が示されている。	C
小規模臨床試験や複数症例報告から、単独、もしくは他のバイオマーカーとの併用により、診断における有用性が示されている。	D

予後予測

予後予測			
分類	レベル	疾患	出典
Unfavorable outcome	B	Lung Squamous Cell Carcinoma	[71]
Favorable outcome	B	Lung Non-small Cell Carcinoma	[72]
Unfavorable outcome	B	Cancer	[73]
Unfavorable outcome	B	Breast Cancer	[74]

項目	説明
分類	Unfavorable outcome, Favorable outcomeのいずれかで予後の良否を記載します。
レベル	C-CATで定義された診断に関するエビデンスレベルを記載します。記載される内容は、本表下部の【予後予測に関するエビデンスレベル分類】の記載をご参照ください。
疾患	検出マーカーの予後に関連づけられる疾患名を記載します。
出典	当該予後予測エビデンスの出典情報（ガイドライン名、参考文献など）を記載します。論文の場合は、参考文献へのリンク番号が記載されます。リンク番号を押下すると該当の参考文献ページに遷移します。

参考：予後予測に関するエビデンスレベル分類

基準	分類
特定がん種の予後予測に関して、学会指針/ガイドラインに記載されている。	A
特定がん種の予後予測に関して、統計的信憑性が高い臨床試験・メタ解析と専門家間のコンセンサスがある。	B
多数の小規模臨床試験で予後予測に関する有用性が示されている。	C
小規模臨床試験や複数の症例報告から、単独、もしくは他のバイオマーカーとの併用により、予後予測における有用性が示されている。	D

コピー数変化（DNA）

コピー数変化 (DNA)					
FGFR1 amplification		chr8: 38,271,145-38,318,683 (8p11.23-8p11.23)			
コピー数	fold-change: 1.72	発がん性	Oncogenic		
全がん種 バリエーション頻度	3.06% (3,518/115,072)	がん種別 バリエーション頻度	3.02% (172/5,687)	がん種別 遺伝子変異頻度	3.15% (179/5,687)
ペア解析検出	☐	参考情報	☐	検出等級	Clear

項目	説明
コピー数	がんパネル検査毎に表示形式が異なりますが、コピー数変化の値と単位を記載します。 • copy number：コピー数 • fold-change：正常検体に対する腫瘍検体の読取深度の比 • log2 fold-change：fold-changeのlog2変換 • fraction-of-gene：測定された遺伝子領域のうちコピー数変化した領域の割合

上記以外の項目の説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

治療効果予測・診断予測・予後予測エビデンスの説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

遺伝子再構成（DNA）

遺伝子再構成 (DNA)					
ETV6 NTRK3 fusion		chr12: 12,034,013 (12p13.2-12p13.2) intron5 chr15: 88,572,322 (15q25.3-15q25.3) intron14			
VAF	21.9% (497/2,269)				
全がん種 バリエーション頻度	0.07% (78/115,072)	がん種別 バリエーション頻度	0.00% (0/1,408)		
がん種別 遺伝子1変異頻度	0.00% (0/1,408)	がん種別 遺伝子2変異頻度	0.28% (4/1,408)		
ペア解析検出	☐	参考情報	☐	検出等級	Clear

項目	説明
領域情報	検査会社の報告書に記載された遺伝子のゲノム上の位置情報に基づき、promoter、upstream、downstream、intergenic、5'UTR、3'UTR、exon、intron のいずれかの領域区分を記載します。例：intron5

上記以外の項目の説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

治療効果予測・診断予測・予後予測エビデンスの説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

遺伝子再構成（RNA）

遺伝子再構成 (RNA)					
KMT2A rearrangement		NM_001197104.2	chr11: 118,468,775 (11q23.3-11q23.3)	exon2	
		NM_001197104.2	chr11: 118,482,495 (11q23.3-11q23.3)	exon8	
リード数	220	発がん性	Oncogenic		
ペア解析検出	☐	参考情報	☐	検出等級	Clear

項目	説明
領域情報	検査会社の報告書に記載された遺伝子のゲノム上の位置情報に基づき、promoter、upstream、downstream、intergenic、5'UTR、3'UTR、exon、intron のいずれかの領域区分を記載します。例：exon2
リード数	当該遺伝子にアラインメントされたシーケンスリードの数を記載します。

上記以外の項目の説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

治療効果予測・診断予測・予後予測エビデンスの説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

その他バイオマーカー

その他バイオマーカー			
MSI stable			
参考情報	☐	検出等級	Clear

塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

治療効果予測・診断予測・予後予測エビデンスの説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

遺伝子発現

遺伝子発現				
遺伝子	転写産物ID	腫瘍発現量	正常発現量	腫瘍リード数
ALK	NM_004304.5	403.1 TPM	18.1 ± 21.3 TPM	33,742
BRCA1	NM_007294.4	35.3 TPM	21.6 ± 31.4 TPM	5,323
BRCA2	NM_000059.4	12.7 TPM	13.4 ± 28.1 TPM	2,127

項目	説明
遺伝子	遺伝子名を記載します。
転写産物ID	当該遺伝子に対応する転写産物のIDを記載します。
腫瘍発現量	RNA-seq解析により腫瘍検体から得られた発現量および単位を記載します。

項目	説明
正常発現量	RNA-seq解析により正常検体から得られた発現量および単位を記載します。
腫瘍リード数	RNA-seq 解析により、腫瘍検体中で当該遺伝子にアラインメントされたシーケンスリードの数を記載します。

生殖細胞系列バリエーション

生殖細胞系列バリエント					
TSC2 c.2640-1G>A		NM_000548 chr16: 2,076,067 (16p13.3)			
VAF	49.7% (373/751)				
変異タイプ	splice acceptor variant, intron variant, likely splice acceptor loss				
病原性	Pathogenic				
GPV開示推奨遺伝子	該当する, 腫瘍性疾患, レベルA				
ClinVar	65277 (Pathogenic)				
ToMMo		1000G		gnomAD	
全がん種バリエント頻度	0.00% (1/115,072)	がん種別バリエント頻度	0.00% (0/5,204)	がん種別遺伝子変異頻度	0.02% (1/5,204)
参考情報	☐	検出等級	Clear		

項目	説明
病原性	生殖細胞系列バリエーションの病原性は、ClinVarにおける病原性評価に基づき判定し、記載します。判定方法および記載される内容の詳細は、【3.3.3. 検査結果サマリー】に記載の説明をご参照ください。
GPV開示推奨遺伝子	平沢班ガイドラインに定義されているGPV開示推奨対象遺伝子（レベル：A, B）における腫瘍性疾患リスクに関わる遺伝子の情報を「該当する, 腫瘍性疾患, レベル」の形式で記載します。

上記以外の項目の説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

治療効果予測・診断予測・予後予測エビデンスの説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

疾患素因性

疾患素因性			
Accession	Condition	Review status	Clinical Significance
RCV000019244	Breast-ovarian cancer, familial, susceptibility to, 1	★★★	Pathogenic
RCV000048523	Hereditary breast ovarian cancer syndrome	★★	Pathogenic
RCV000131880	Hereditary cancer-predisposing syndrome	★★	Pathogenic

当該生殖細胞系列バリエーションに関連する、ClinVarに登録されたRCVレコードの情報を記載します。

項目	説明
Accession	ClinVarのAccession情報を記載します。
Condition	ClinVarのCondition情報を記載します。

項目	説明
Review status	ClinVarのReview status情報を記載します。
Clinical Significance	ClinVarのClinical Significance情報を記載します。

PGPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエント

Tumor-onlyパネルまたはセルフフリー（cfDNA）パネルで検出されたバリエントのうち、平沢班ガイドラインにおけるPGPV開示推奨遺伝子に該当し、かつ遺伝子ごとに定められた基準を満たすバリエントに限定し、掲載します。

- *BRCA1*および*BRCA2*：VAF 10%以上
- その他の遺伝子：
 - 一塩基置換：VAF 30%以上
 - 一塩基置換以外の変異：VAF 20%以上

また、*APC*、*CDKN2A*、*PTEN*、*RB1*および*TP53*については、診断日（がんと診断する根拠となった検査日）時点の年齢が30歳未満の場合に限り、当該バリエントを記載します。なお、診断日が不明または正確でない場合は、レポート作成日時点の年齢に基づき判定を行っております。

PGPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエント					
POLD1 R1086W		NM_002691 chr19: 50,921,136 (19q13.33)			
VAF	50.1%				
変異タイプ	missense variant				
病源性	VUS				
PGPV開示推奨遺伝子	該当する, 腫瘍性疾患				
ClinVar	408001 (Conflicting classifications of pathogenicity)				
ToMMo	0.25%	1000G		gnomAD	
全がん種バリエント頻度	0.02% (25/115,072)	がん種別バリエント頻度	0.00% (0/5,204)	がん種別遺伝子変異頻度	0.00% (0/5,204)
参考情報	☐	検出等級	Clear		

項目	説明
病源性	PGPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエントの病源性は、ClinVarにおける病源性評価に基づき判定し、記載します。判定方法および記載される内容の詳細は、【3.3.3. 検査結果サマリー】に記載の説明をご参照ください。
PGPV開示推奨遺伝子	平沢班ガイドラインに定義されているPGPV開示推奨対象遺伝子における腫瘍性疾患リスクに関わる遺伝子の情報を「該当する, 腫瘍性疾患」または「該当する, 腫瘍性疾患, bi-allelic」の形式で記載します。

上記以外の項目の説明は、塩基置換、挿入、欠失（DNA）における同項目を参照

疾患素因性の説明は、生殖細胞系列バリエントにおける同項目を参照

補足的なマーカー

検査会社等が、がん知識データベースを用いたエビデンス（薬剤、臨床試験情報を含む）の付与を行わないと指定した（検出等級 grade="suppl"）マーカーを補足的な情報として記載します。

補足的なマーカー（CKDBによる注釈付け対象外）		
マーカー	ゲノムポジション	VAF
APC p.S1465fs	chr5: 112,175,675 (5q22.2)	0.33%
CDKN2A p.D74N	chr9: 21,971,138 (9p21.3)	0.23%

項目	説明
マーカー	マーカー名を記載します。
ゲノムポジション	ゲノム上の物理的位置を記載し、括弧内にサイトバンドを併記します。例：chr5: 112,175,675(5q22.2)
VAF	変異アレル頻度（変異リード数/総リード数）を記載します。変異アレル頻度（変異リード数/総リード数）の値そのものおよびその一部の値は記載されない場合があります。

3.3.5. 候補臨床試験

がん遺伝子パネル検査で検出されたマーカーに加え、当該症例における重複がんの有無や薬物療法歴による限定を対象条件とする臨床試験の情報を記載します。iマークを押下すると、補足情報セクションの【候補臨床試験】の説明箇所に移ります。

jRCT2051240075 [6]		フェーズ 2		情報確認日：2026/01/27	
試験名	HER2発現の固形癌を有する患者を対象としたT-DXdの第II相試験				
試験実施元	第一三共株式会社	実施施設	国立がん研究センター中央病院 ほか2施設		
連絡先	dsclinicaltrial_jp@daiichisankyo.com				
候補アーム番号	1				
薬剤	Trastuzumab Deruxtecan (HER2 (ERBB2) Antibody, HER2 (ERBB2) Antibody-Drug Conjugate)		対象疾患	固形癌[乳癌、胃癌、大腸癌を除く]	
適格基準に一致するマーカー	ERBB2 amplification		薬剤に対する治療効果予測マーカー	ERBB2 amplification (Trastuzumab deruxtecan: レベルA)	
薬物療法歴による限定	限定なしまたは不明		重複がん症例参加可否	可	
CGP対象外バイオマーカー	要確認 【適格基準】 HER2 (IHC2+ and ISH+) 【本症例】 登録なし 【一致結果】 不明				
治療歴（適格基準）	・転移又は進行固形癌に対する1種類以上の全身治療後に進行した患者。HER2標的療法による前治療は許容される。		治療歴（除外基準）		
治療歴判定結果	不適格 除外基準には薬剤使用歴に関する条件は含まれていない。一方、患者は1次治療を実施済みだが、進行を示す情報（最良総合効果がPD、または有効な増悪確認日）が確認できないため、適格基準に記載の「1種類以上の全身治療後に進行した患者」に該当しない。以上より、不適格と判定した。なお、適格基準に記載の「転移又は進行固形癌」は病態を示す文言のため条件から除外して判定しており、「HER2標的療法による前治療は許容される」は許容条件のため判定に利用していない。				
その他条件					

項目	説明
臨床試験ID	臨床試験のIDを記載します。リンクを押下すると臨床試験情報の掲載元Webサイトのページが開きます。括弧内の番号は、候補臨床試験実施施設・都道府県セクションにおける連番と対応しています。例：jRCT2031240235[11]
フェーズ	臨床試験のフェーズを記載します。例：フェーズ1

項目	説明
リモート治験	リモート治験の対象の場合には、「リモート治験」を記載します。フェーズと情報確認日の間の位置に記載されます。
情報確認日	臨床試験サイトの情報更新有無をC-CAT側で確認した日をyyyy/mm/dd形式で記載します。
試験名	臨床試験の試験名称を記載します。
試験実施元	当該臨床試験の実施主体となる製薬企業または医療機関を記載します。
実施施設	臨床試験を実施する医療機関とその実施地域を記載します。
連絡先	実施施設の連絡先を記載します。
薬剤	臨床試験で評価される薬剤を記載します。
対象疾患	臨床試験の対象となる疾患を記載します。
適格基準に一致するマーカー	当該試験に設定されたマーカーに関する適格基準を満たすものとして、当該試験に紐づくマーカーを記載します。
薬剤に対する治療効果予測マーカー	当該試験で使用される薬剤に対して治療効果予測エビデンスを有するものとして、当該試験に紐づくマーカーを記載します。
薬物療法歴による限定	臨床試験の対象となる薬物療法歴による限定を下記基準に基づき、未治療患者を対象, 治療済み患者を対象, 限定なしまたは不明の分類で記載します。 ・未治療患者を対象：薬物療法歴のない患者を対象としている。 ・治療済み患者を対象：薬物療法歴のある患者を対象としている。 ・限定なしまたは不明：薬物療法歴の有無を限定していない、または、明確な条件が示されていない。
重複がん症例参加可否	当該臨床試験における重複がん症例の参加可否を下記基準に基づき、可, 不可の分類で記載します。 ・不可：重複がん（同時性・異時性のいずれも）の症例を参加不可としている。 ・可：上記以外の臨床試験（異時性重複がん症例の参加が可の試験を含む）。

項目	説明
CGP対象外バイオマーカー	CGP対象外バイオマーカーについて、臨床試験の対象条件（適格基準／除外基準）と、がんゲノム情報レポジトリに登録されている症例情報を照合し、マーカーごとの一致結果および総合評価を記載しています。なお、CGP対象外バイオマーカーは、ミスマッチ修復機能・HER2・PD-L1・ER・PgR・相同組換え修復欠損を対象としています。 ・適格：適格基準がすべて「一致」であり、かつ除外基準がすべて「不一致」である。 ・不適格：適格基準に「不一致」が1つでも含まれる、または除外基準に「一致」が1つでも含まれる。 ・要確認：適格基準に「不一致」を含まず、かつ除外基準に「一致」を含まない状態で、いずれかまたは両方に「不明」が1つ以上含まれる。
治療歴（適格基準）	臨床試験の対象条件（適格基準）のうち、がん治療歴に関わる記述を記載します。
治療歴（除外基準）	臨床試験の対象条件（除外基準）のうち、がん治療歴に関わる記述を記載します。
治療歴判定結果	生成AIを利用して、治療歴（適格基準）・治療歴（除外基準）とがんゲノム情報レポジトリに登録されている薬物療法歴を照合し、判定結果を下記基準に基づき、適格、不適格、要確認の分類で記載します。また、判定結果に対する理由を併記します。 ・適格：当該症例の治療歴が、除外基準に該当せず、適格基準に該当する。 ・不適格：当該症例の治療歴が、除外基準に該当する、または、適格基準に該当しない。 ・要確認：適格基準・除外基準に記載された条件を、症例情報から判断できない。
その他条件	臨床試験の特記事項条件を記載します。

3.3.6. 候補臨床試験実施施設・都道府県

候補臨床試験の実施施設とその実施地域（都道府県）をまとめて記載します。iマークを押下すると、補足情報セクションの【候補臨床試験実施施設・都道府県】の説明箇所に遷移します。

候補臨床試験実施施設・都道府県 ⓘ	
試験ID	実施施設・都道府県
jRCT2031200246 [1]	国立がん研究センター 東病院, 国立がん研究センター 中央病院, 神奈川県立がんセンター, 愛知県がんセンター 千葉県, 東京都, 神奈川県, 愛知県
jRCT2031220091 [2]	がん研究会有明病院, 愛知県がんセンター, 国立がん研究センター東病院, 埼玉医科大学国際医療センター, 国立がん研究センター中央病院 埼玉県, 千葉県, 東京都, 愛知県
jRCT2031220651 [3]	埼玉県立がんセンター, 愛知県がんセンター, 相良病院, 神奈川県立がんセンター, 国立がん研究センター東病院, 順天堂大学医学部附属順天堂医院, 国立国際医療研究センター病院, 名古屋大学医学部附属病院, 千葉県がんセンター, がん研究会有明病院, 東京都立駒込病院, 名古屋市立大学病院, 北海道がんセンター, 大阪大学医学部附属病院, 九州がんセンター, 岡山大学病院 北海道, 埼玉県, 千葉県, 東京都, 神奈川県, 愛知県, 大阪府, 岡山県, 福岡県, 鹿児島県

項目	説明
試験ID	臨床試験IDを記載します。括弧内の番号は、候補臨床試験セクションに記載の番号と対応しています。
実施施設・都道府県	臨床試験を実施する施設と所在地（都道府県）を記載します。

3.3.7. 参考文献

治療効果予測・診断予測・予後予測エビデンスの出典情報のうち、論文に関する情報を記載しています。iマークを押下すると、補足情報セクションの【参考文献】の説明箇所に遷移します。

参考文献 ⓘ	
番号	文献情報
[1]	Song Z, et al. "Durable clinical benefit from afatinib in a lung adenocarcinoma patient with acquired EGFR L718V mutation-mediated resistance towards osimertinib: a case report and literature review." Ann Palliat Med (2022). PMID:35365043
[2]	Xiong Y, et al. "First-line treatment with gefitinib in combination with bevacizumab and chemotherapy in advanced non-squamous NSCLC with EGFR-mutation." BMC Cancer (2024). PMID:39472861
[3]	Reckamp KL, et al. "Phase II Trial of Cabozantinib Plus Erlotinib in Patients With Advanced Epidermal Growth Factor Receptor (EGFR)-Mutant Non-small Cell Lung Cancer With Progressive Disease on Epidermal Growth Factor Receptor Tyrosine Kinase Inhibitor Therapy: A California Cancer Consortium Phase II Trial (NCI 9303)." Front Oncol (2019). PMID:30915273

項目	説明
番号	マーカーセクションの出典に記載された論文を一覧で記載します。括弧内の番号は、マーカーセクションに記載の番号と対応しています。
文献情報	PubMedの論文情報を記載します。

3.3.8. 症例情報・シーケンシング情報

がんゲノム情報レポジトリの臨床情報収集項目に登録された症例情報のうち、EPの準備や議論に有用と考えられる症例情報を中心に記載しています。臨床情報収集項目の詳細は、C-CATライブラリ内にあるC-CATシステム入力の手引きをご参照ください。

また、検査会社から受領している情報に基づき、シーケンシング情報を記載します。iマークを押下すると、補足情報セクションの【症例情報・シーケンシング情報】の説明箇所に遷移します。

症例情報・シーケンシング情報 ⓘ

登録情報

登録ID	T000122516	C-CAT登録日	2025/07/19
------	------------	----------	------------

症例基本情報

患者識別ID	T000000122516	年齢	78歳	性別	女
がん種 (EP前)	IDC				
がん種 (EP後)					
EP依頼先病院	テスト病院EP依頼先病院	出検病院	テスト出検病院		

検体情報

検査区分	保険	検体識別番号	122516
検体種別	末梢血	腫瘍細胞含有割合	None
検体採取日 (腫瘍組織)		検体採取日 (非腫瘍組織)	2025/07/09
検体採取部位		具体的な採取部位	
原発臓器			
病理診断名	Breast Invasive Ductal Carcinoma		

患者背景情報

臨床診断名	Invasive ductal carcinoma,scirrhou	診断日	2013/12/09	診断日時点の年齢	67歳
初回治療前の ステージ分類	II 期	ECOG PS	1		
喫煙歴有無	なし	アルコール多飲 有無	なし		
重複がん有無	なし	多発がん有無	なし		
家族歴有無	なし				
遺伝性疾患の有無	なし				
遺伝性疾患名					

がん種情報

登録時転移の有無	あり				
転移部位	肺, 肝, リンパ節/リンパ管				
NTRK1/2/3融合遺伝子	不明or未検査	マイクロサテライト不安定性	不明or未検査	ミスマッチ修復機能	不明or未検査
腫瘍遺伝子変異量	不明or未検査	HER2(IHC)	陰性 (1+)	HER2(FISH)	陰性
ER	陽性	PgR	不明or未検査	gBRCA1	不明or未検査
gBRCA2	不明or未検査	PD-L1タンパク	不明or未検査	ERBB2コピー数異常	不明or未検査

治療情報					
薬物療法番号	EP前-1				
治療方針	保険診療	治療ライン	1 次治療	実施目的	術後補助療法
レジメン名	アナストロゾール			最良総合効果	NE
薬剤名 (1)	アナストロゾール, アリミデックス錠 1 m g				
レジメン内容 変更情報					
投与開始日	2013/12/21	投与終了日	2018/12/18	増悪確認日	
終了理由	計画通り終了				
薬物療法番号	EP前-2				
治療方針	保険診療	治療ライン	2 次治療	実施目的	その他
レジメン名	アベマシクリブ+エキセメスタン			最良総合効果	PR
薬剤名 (1)	アベマシクリブ, ベージニオ錠 5 0 m g				
薬剤名 (2)	エキセメスタン, エキセメスタン錠 2 5 m g 「NK」				
レジメン内容 変更情報					
投与開始日	2020/10/17	投与終了日	2020/12/05	増悪確認日	
終了理由	副作用等で中止				

シーケンシング情報

検査検体

tumor-only (cell-free)

リファレンスゲノム

GRCh37

シーケンシング品質サマリ

No.	検体種別	DNA/RNA	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					

シーケンシング情報

項目	説明
検査検体	検査で使用する検体の組み合わせを記載します。 - tumor-only：腫瘍検体のみで解析を行っている場合 - tumor and matched-normal：腫瘍検体と正常検体の検査で使用している場合 - tumor-only (cell-free)：セルフリー検体のみで解析を行っている場合 - tumor (cell-free) and matched-normal：セルフリー検体と正常検体の検査で使用している場合
リファレンスゲノム	検査会社で使用しているリファレンスゲノムのバージョン情報を記載します。
検査会社コメント	検査会社のコメントを記載します。コメントが無い場合は、本項目は表示されません。

シーケンシング品質サマリ

項目に記載された内容の意図する意味には検査会社ごとに違いがありますため、個別のC-CAT調査結果に記載された内容の意味について確認が必要な場合は各検査会社へお問い合わせください。

項目	説明
No.	検体種別と由来検体に応じて表示される情報に対し通番を記載します。
検体種別	腫瘍検体 (tumor) か正常検体 (normal) かを記載します。

項目	説明
DNA/RNA	得られた検出結果がDNA検体由来かRNA検体由来かを記載します。
重複率	重複率（%）を記載します。
マッピング率	マッピング率（%）を記載します。
平均読取深度	平均読取深度を記載します。
読取深度の中央値	読取深度の中央値を記載します。
サンプルの状態	「コンタミ」のような疑わしいDNAまたはRNAサンプルの状態の場合に、サンプルの状態を記載します。 - contaminated：コンタミの可能性 - deaminated：FFPE DNAにおけるシトシンの脱アミノ化が顕著な可能性 - fragmentated：（FFPE DNA）断片化が顕著な可能性 - degraded：（RNA）分解が顕著な可能性

3.3.9. バージョン情報

C-CAT調査結果を生成する際に使用した、ソフトウェアおよびデータベースのバージョンを記載します。iマークを押下すると、補足情報セクションの【バージョン情報】の説明箇所に遷移します。

バージョン情報 ⓘ					
C-CAT CKDB	2026-04-13T14:40:20 (薬剤登録数：485, 試験登録数：721)				
ClinVar	v20260113	COSMIC	v103	ToMMo	61kjpn
1000G	phase 3	gnomAD	exome 2.1	C-CAT登録症例のデータの集計日	2025/12/19

ソフトウェア名	説明
C-CAT CKDB	CKDBのデータベースバージョンを記載します。
公共データベース	CKDBの元情報となる公共データベース（ClinVar, COSMIC, ToMMo, 1000G, gnomAD）のバージョンを記載します。
C-CAT登録症例のデータの集計日	C-CAT調査結果に記載するC-CAT登録症例における頻度情報のデータ集計日をyyyy/mm/dd形式で記載します。C-CAT登録症例における頻度情報の詳細は、【3.3.4. マーカー_塩基置換、挿入、欠失（DNA）】に記載の【参考：頻度情報の記載】をご参照ください。

3.3.10. 補足情報

C-CAT調査結果の各セクションの説明や区分・定義を記載します。↑マークを押下すると、各セクションに移ります。

補足情報	
症例情報サマリー	
がんゲノム情報レポジトリーの臨床情報収集項目に登録された症例情報のうち、症例特定のための基本情報および臨床試験や薬剤のマッチングに利用する主要項目（重複がん有無、薬物療法歴、がん種情報）を中心に記載しています。	
検査結果サマリー	
EP省略・効率化のため、がん遺伝子パネル検査で検出された各マーカーについて、治療に関連する情報として承認薬および臨床試験を整理して記載しています。	
■薬剤区分	
分類	基準
CDx	がん遺伝子パネル検査の結果が有するコンパニオン診断（CDx）機能に基づき、適合した薬剤。
学会リスト	学会等が公表しているリストに基づき、当該パネル検査自体はCDxとして承認されていない場合であっても、CDxと同等に扱うことが妥当と判断される薬剤。
その他国内承認用法	CDx および学会リストのいずれにも該当しないものの、当該症例の疾患に対し国内で承認されている薬剤。
国内適応外	承認薬ではあるものの、対象疾患が当該症例の疾患と一致しない薬剤。
臨床試験	国内で薬事承認されていないものの、国内の臨床試験が存在する薬剤。
■GPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエント ベア解析により検出され、がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針（2025 版）（平沢班ガイドライン）に定義されているGPV開示推奨遺伝子（レベルA）に該当する生殖細胞系列バリエントを記載します。	
■PGPVの開示推奨遺伝子において検出されたバリエント Tumor-only/パネルまたはセルフフリー (cfDNA) パネルで検出され、平沢班ガイドラインにおけるPGPV開示推奨遺伝子に該当し、かつ、遺伝子ごとに以下の基準を満たすバリエントに限り記載します。 ・PPCA1およびPPCA2：VAF 10%以上	

3.3.11. 注意事項・免責事項

C-CAT調査結果の取り扱いに関する注意事項、および免責事項を記載します。

注意事項・免責事項

- C-CAT調査結果（以下「本調査結果」という。）は、エキスパートパネルにおいて臨床情報と併せて衛生検査所等が発行する遺伝子パネル検査結果報告書の解釈と活用を検討するための参考資料として提供されるものです。本目的以外にC-CAT調査結果の内容を利用することをお控えください。
- 本調査結果は、エキスパートパネルにおける検討に資するよう、がんゲノム情報管理センターが公共のデータベースや商用データベース（JAX-CKBTM*1）等を用いて構築した知識データベースを基に患者毎にゲノム解析結果に対して解釈・臨床的意義づけを行ったものですが、その活用には、次の点に十分に注意をお願いします。
- *1 Somatic gene variant annotations and related content have been powered by The Jackson Laboratory®Clinical Knowledgebase (JAX-CKBTM)
- ① 本調査結果については、本国内において臨床検査として承認されたものではなく、現時点では臨床検査としての正確性が保証されたものではありません。その内容については、エキスパートパネルにおいて、適応性、妥当性、適時性などを判断の上で、活用する必要があります。
- ② 本調査結果は、特定の薬剤の効能効果を保証し、適応を示すものではなく、また、特定の薬剤の効能効果がないことや、適応や副作用がないことを示すものでもありません。個々の薬剤の使用に際しては、添付文書等に基づいて個々の治療を担当する医師が十分に検討を行ってください。
- ③ 臨床試験に関して公開されている情報はゲノム医療を前提として記述されていないため、必ずしも遺伝子に紐付けされておらず、本調査結果において患者さんが参加可能な臨床試験を網羅的に掲載できていない可能性があります。また、掲載されている臨床試験が各患者さんに適応しているとは限りません。
- ④ 臨床試験については、本調査結果に記載されていない適格条件や患者登録状況の変化等により患者さんが参加できないケースも考えられます。登録の可否については臨床試験の実施機関にお問合わせください。
- ⑤ 本調査結果に掲載されている薬剤の一部は、国内又は海外で治験や臨床試験中の医薬品であり、未だ有効性・安全性が確立しているものではありませんので、個々の患者さんへの薬剤の使用や臨床試験への登録の是非については、エキスパートパネルや主治医の医学的判断のもとに検討してください。
- ⑥ 医薬品の承認状況や科学的知見等は日々更新されています。これら国内外の情報のアップデートのタイミングの違いに伴い、本調査結果で収集されている情報が最新ではない可能性もあります。国内外の行政機関の判断内容と本調査結果の記載に相違がある場合には、前者の内容を優先してください。
- ⑦ 本調査結果の品質については、細心の注意を払っていますが、人為的、システムのエラーが生じ得る可能性も否定できませんので、エキスパートパネルにおいては、遺伝子パネル検査結果報告書との整合性を確認すると共に、整合性等に関して疑問がある場合にはC-CATに照会いただきますようお願いいたします。
- ⑧ 本調査結果は保険適用された遺伝子パネル検査結果報告書に記載されているバリエーションのみを検索対象としています。
- ⑨ 本調査結果は、衛生検査所等が発行する遺伝子パネル検査結果報告書と異なるアルゴリズム(用いる代表転写産物の違い等)で調査報告する場合がありますため、マーカー情報が異なって記述されることがあります。
- ⑩ 本調査結果では、以下の項目について衛生検査所等が発行する各遺伝子パネル検査結果報告書内容に基づき調査対象を決定しております。
- Tumor Mutational Burden / Blood Tumor Mutational Burden : TMB
 - Microsatellite Status : MSI
 - Loss of Heterozygosity score : LOH
- ※ただし、FoundationOne CDxの場合、検査会社発行の遺伝子パネル検査結果報告書にLOHが報告されることがありますが本調査結果では調査対象外としております。
- ⑪ 本調査結果と検査会社発行の検査報告書では遺伝子変異等の表記に差異が存在することがあります。その場合には検査会社発行の検査報告書の記載を優先して活用ください。
- ⑫ 本調査結果は、エキスパートパネルの参考資料として作成されたものであり、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ありません。
- ⑬ 個々の治療は、患者に対する十分な説明を行った上で、個々の治療を直接担当する医師の責任及び判断に基づいて行うものであり、C-CATが治療に関する判断と結果、患者への説明について責任を負うものではありません。
- ⑭ 臨床試験の薬剤使用歴の判定においては、生成AIによる判定を行っており、不正確な情報を含む可能性があります。治験実施計画書をご確認いただき、最終的なご判断をください。

以上

4. 本書における免責事項

1. 当資料で提供する情報の正確性および品質について万全を期すものの、その内容まで保証するものではありません。
2. 当資料に記載された内容によって生じた損害等の一切の責任は負いません。
3. 本資料の無断コピー、内容の無断転載を禁止します。

お問合せ

C-CATへのお問合せは下記が窓口です。

C-CATヘルプデスク

1. 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

2. 受付方法

電話：050-3000-6505

Eメール：helpdesk_c-cat@ml.res.ncc.go.jp

3. 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る場合があります。
- 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。

4. 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