

C-CAT調査結果

c-cat-findings_20250207_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きます。

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（2025年02月28日更新）

① 「2 調査結果」におけるマークの表示

検査会社の結果報告書に記載された変異について、参考情報（承認情報ではない情報）であることが明示された場合、マーカー番号欄にシャープ（#）を記載します。またエビデンス（薬剤、臨床試験の情報を含む）付与しないことが指定されたマーカーである場合、ダガー（†）を記載します。

② 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。

③ 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。

④ C-CAT登録件数検索

希望する条件（がん種、遺伝子・変異、パネル等）に該当する症例数や使用された薬剤に関する情報を、簡単に検索することができます (<https://simplesearch-use.c-cat.ncc.go.jp/>)。

※ログインIDの新規発行については、C-CATヘルプデスク (helpdesk_c-cat@ncc.go.jp)までお問い合わせ下さい。

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	65歳	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	FoundationOne CDx DX2
検査検体	tumor-only	リファレンスゲノム	GRCh37

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					

2 調査結果

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	4	-

RNAマーカー検出数

融合遺伝子	その他の異常転写産物	遺伝子発現	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	FDA承認薬	FDA適応外薬
2	6	0	3	2

遺伝子変異以外のバイオマーカー

■番号：参考文献へのリンク ●番号：国内臨床試験へのリンク
 #：参考情報として報告されたマーカー †：エビデンスを付与しないマーカー

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
1	MSI stable						
2	TMB 3 Muts/Mb						

塩基置換、挿入、欠失 (DNA)

■番号：参考文献へのリンク ●番号：国内臨床試験へのリンク
 #：参考情報として報告されたマーカー †：エビデンスを付与しないマーカー

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
3	<i>ABL1</i> F317L chr9: 133,748,288 9q34.12 26.0% 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (2/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/5,466) がん種別遺伝子変異頻度: 0.05% (3/5,466)	1	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 3		
4	<i>TP53</i> A268V chr17: 7,576,926 17p13.1 80.0% 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/5,466) がん種別遺伝子変異頻度: 53.9% (2,944/5,466)	1	Oncogenic	Likely Pathogenic	F ■ 4		
5	<i>ATM</i> E2444K chr11: 108,200,963 11q22.3 39.0% 全がん種バリエーション頻度: 0.01% (7/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/5,466) がん種別遺伝子変異頻度: 3.00% (164/5,466)						
6	<i>BRCA2</i>						

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
	V2109I chr13: 32,914,817 13q13.1 51.0% ※ToMMo = 0.68% ※ExAC = 0.38% ※1000G = 0.20% 全がん種バリエーション頻度: 1.22% (1,089/89,206) がん種別バリエーション頻度: 1.24% (68/5,466) がん種別遺伝子変異頻度: 7.26% (397/5,466)						

■番号：参考文献へのリンク ●番号：国内臨床試験へのリンク

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA) #：参考情報として報告されたマーカー †：エビデンスを付与しないマーカー

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
7	GBA-NTRK1 gene fusion chr1: 155,204,892-156,814,154 1q22-1q23.1 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/5,466) がん種別遺伝子1変異頻度: 0.00% (0/5,466) がん種別遺伝子2変異頻度: 2.91% (159/5,466)	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	entrectinib ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (1件) ● 1
		2	Predictive	Sensitivity/Response	A	larotrectinib ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		3	Predictive	Sensitivity/Response	A	repotrectinib ■ 2	FDA承認薬 国内臨床試験中 (1件) ● 2
		4	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 5		
8	NTRK1-GBA gene fusion chr1: 156,814,154-155,204,892 1q23.1-1q22 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/5,466) がん種別遺伝子1変異頻度: 2.91% (159/5,466) がん種別遺伝子2変異頻度: 0.00% (0/5,466)	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	entrectinib ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (1件) ● 1
		2	Predictive	Sensitivity/Response	A	larotrectinib ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		3	Predictive	Sensitivity/Response	A	repotrectinib ■ 2	FDA承認薬 国内臨床試験中 (1件) ● 2
		4	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 5		
9	ABL1-BCR gene fusion chr9: 133,711,291-133,711,291 chr22: 23,526,677-23,526,677 9q34.12-22q11.23 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (1/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/5,466) がん種別遺伝子1変異頻度: 0.05% (3/5,466) がん種別遺伝子2変異頻度: 0.02% (1/5,466)	1	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 6		
10	BCR-ABL1 gene fusion chr22: 23,526,677-23,526,677 chr9: 133,711,291-133,711,291 22q11.23-9q34.12 全がん種バリエーション頻度: 0.01% (6/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.02% (1/5,466) がん種別遺伝子1変異頻度:	1	Oncogenic	Oncogenic	F ■ 7, 8		

SAMPLE F1CDx 最新バージョンにおける変更箇所:

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
	0.02% (1/5,466) がん種別遺伝子2変異頻度: 0.05% (3/5,466)						

■番号：参考文献へのリンク ●番号：国内臨床試験へのリンク

コピー数変化

#：参考情報として報告されたマーカー †：エビデンスを付与しないマーカー

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	
11	CDK4 Amplification chr12: 58,141,510-58,146,093 12q14.1-12q14.1 全がん種バリエーション頻度: 2.15% (1,918/89,206) がん種別バリエーション頻度: 2.14% (117/5,466) がん種別遺伝子変異頻度: 2.14% (117/5,466)	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	palbociclib ■ 9, 10	国内臨床試験中 (3件) ● 3~5	
		2	Oncogenic	Oncogenic	F ■ 11~13			
		3					BGB-43395(Trial Condition Match) ■ 17	国内臨床試験中 (1件) ● 6
		4					BGB-43395 + fulvestrant(Trial Condition Match) ■ 17	国内臨床試験中 (1件) ● 6
		5					BGB-43395 + letrozole(Trial Condition Match) ■ 17	国内臨床試験中 (1件) ● 6
12	RAD51C Loss chr17: 56,769,963-56,812,972 17q22-17q22 全がん種バリエーション頻度: 0.07% (60/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.07% (4/5,466) がん種別遺伝子変異頻度: 0.70% (38/5,466)	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib ■ 2	FDA適応外薬	
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	talazoparib + enzalutamide ■ 2	FDA適応外薬	
		3	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 14~16			

3 候補となる臨床試験一覧

※ 下記の治験・臨床試験については、詳細な適格基準・除外基準に合致しているか否か、患者登録受付中であるか否か、対象治療ラインが合致しているか否か、「実施機関（連絡先）」への確認が必要となります。

● 1

マーカー番号	7-1, 8-1	試験名称[試験ID (データ更新日)、製薬企業からの追加情報提供日]
フェーズ	フェーズ 2	【エキスパートパネルでエビデンスレベルD以上】 遺伝子プロファイリングに基づく推奨治療による患者申出療養 [JRCTs031190104 (2024/09/30), 2023/10/19]
薬剤名	イマチニブメシル酸塩, エベロリムス, ダブラフェニブメシル酸塩, トラメチニブ ジメチルスルホキシド付加物, パゾパニブ塩酸塩, ニロチニブ塩酸塩水和物, ルキシロチニブリン酸塩, セリチニブ, カプマチニブ, アレクチニブ, トラスツズマブ, アテゾリズマブ, ニボルマブ, エンコラフェニブ, ビニメチニブ, エヌトレクチニブ, ポナチニブ, クリソチニブ, アベマシクリブ, ニラパリブ, ペミガチニブ	
がん種	固形腫瘍	
実施機関	国立がん研究センター中央病院	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	ncch1901_consult@ml.res.ncc.go.jp	
関連試験ID	-	

● 2

マーカー番号	7-3, 8-3	試験名称[試験ID (データ更新日)、製薬企業からの追加情報提供日]
フェーズ	フェーズ 1・2	A Study of Repotrectinib (TPX-0005) in Patients With Advanced Solid Tumors Harboring ALK, ROS1, or NTRK1-3 Rearrangements [NCT03093116 (2024/12/04), -]
薬剤名	DRUG: Oral repotrectinib (TPX-0005)	
がん種	Locally Advanced Solid Tumors Metastatic Solid Tumors	
実施機関	Turning Point Therapeutics, Inc. Zai Lab (Shanghai) Co., Ltd.	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	855-907-3286, Clinical.Trials@bms.com,	
関連試験ID	-	

● 3

マーカー番号	11-1	試験名称[試験ID (データ更新日)、製薬企業からの追加情報提供日]
フェーズ	フェーズ 3	ER陽性/HER2陰性の進行乳癌患者を対象として ARV471 (PF07850327) +パルボシクリブとレトロゾール+パルボシクリブを比較する試験 [JRCT2031230255 (2023/07/25), 2023/10/17]
薬剤名	PF-07850327	
がん種	エストロゲン受容体陽性/ヒト上皮増殖因子受容体2陰性の進行乳癌	
実施機関	ファイザーR&D合同会社	
治療ラインの限定	初回治療	
連絡先	clinical-trials@pfizer.com	
関連試験ID	NCT05909397	

● 4

マーカー番号	11-1	試験名称[試験ID (データ更新日)、製薬企業からの追加情報提供日]
フェーズ	フェーズ 1	進行または転移性固形癌患者を対象としたPF-07248144 の安全性、忍容性、薬物動態、薬力学および抗腫瘍活性を評価する第1相、用量漸増および拡大投与試験 (治験実施計画書番号: C4551001) [jRCT2031200246 (2024/02/14), -]
薬剤名	PF-07248144	
がん種	局所進行または転移性ER陽性HER2陰性乳癌、局所進行または転移性去勢抵抗性前立腺癌、局所進行または転移性非小細胞肺癌	
実施機関	ファイザーR&D合同会社	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	clinical-trials@pfizer.com	
関連試験ID	NCT04606446	

● 5

マーカー番号	11-1	試験名称[試験ID (データ更新日)、製薬企業からの追加情報提供日]
フェーズ	フェーズ 3	進行癌に対する全身療法が未治療のER陽性HER2陰性乳癌患者の治療として、AZD9833+パルボシクリブをアナストロゾール+パルボシクリブと比較する第III相ランダム化二重盲検試験 [jRCT2031210041 (2024/12/16), -]
薬剤名	AZD9833	
がん種	ER陽性HER2陰性乳癌	
実施機関	アストラゼネカ株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	RD-clinical-information-Japan@astrazeneca.com	
関連試験ID	NCT04711252	

● 6

マーカー番号	11-3 , 11-4 , 11-5	試験名称[試験ID (データ更新日)、製薬企業からの追加情報提供日]
フェーズ	フェーズ 1	HR+/HER2-乳がん及びその他の進行性固形がん患者に対するBGB-43395の単剤療法又は併用療法 [jRCT2031240404 (2024/10/15), 2025/01/09]
薬剤名	BGB-43395, Fulvestrant, Letrozole	
がん種	・進行性固形腫瘍・進行性乳がん・転移性乳がん・ホルモン受容体陽性乳がん・ホルモン受容体陽性乳がん悪性腫瘍・HER2陰性乳がん・ホルモン受容体陽性HER-2陰性・非小細胞肺癌	
実施機関	IQVIAサービシーズジャパン合同会社	
治療ラインの限定	治療ライン限定なし, 標準治療後, 特定の薬物治療後	
連絡先	JP_BGB-43395-101_CTA@iqvia.com	
関連試験ID	-	

4 変異遺伝子の詳細

遺伝子	詳細情報
ABL1	遺伝子の詳細情報が記載されます。

TP53	遺伝子の詳細情報が記載されます。
ATM	
BRCA2	
GBA	
NTRK1	
BCR	
CDK4	
RAD51C	

5 参考文献

文献番号	参考文献	マーカー番号
■ 1	PMDA	No. 7-1 , 7-2 , 8-1 , 8-2
■ 2	FDA	No. 7-3 , 8-3 , 12-1 , 12-2
■ 3	Simona Soverini et al. "BCR-ABL kinase domain mutation analysis in chronic myeloid leukemia patients treated with tyrosine kinase inhibitors: recommendations from an expert panel on behalf of European LeukemiaNet." Blood(2011) PMID:21562040	No. 3-1
■ 4	COSMIC登録数: 6	No. 4-1
■ 5	A Vaishnavi et al. "Oncogenic and drug-sensitive NTRK1 rearrangements in lung cancer." Nat Med(2013) PMID:24162815	No. 7-4 , 8-4
■ 6	Etienne De Braekeleer et al. "ABL1 fusion genes in hematological malignancies: a review." Eur J Haematol(2011) PMID:21435002	No. 9-1
■ 7	Audrey Sirvent et al. "Cytoplasmic signalling by the c-Abl tyrosine kinase in normal and cancer cells." Biol Cell(2008) PMID:18851712	No. 10-1

■ 8	M Sattler et al. "Mechanisms of transformation by the BCR/ABL oncogene." Int J Hematol(2001) PMID:11345193	No. 10-1
■ 9	Mark A Dickson et al. "Phase II trial of the CDK4 inhibitor PD0332991 in patients with advanced CDK4-amplified well-differentiated or dedifferentiated liposarcoma." J Clin Oncol(2013) PMID:23569312	No. 11-1
■ 10	Mark A Dickson et al. "Progression-Free Survival Among Patients With Well-Differentiated or Dedifferentiated Liposarcoma Treated With CDK4 Inhibitor Palbociclib: A Phase 2 Clinical Trial." JAMA Oncol(2016) PMID:27124835	No. 11-1
■ 11	S A Datar et al. "The Drosophila cyclin D-Cdk4 complex promotes cellular growth." EMBO J(2000) PMID:10970848	No. 11-2
■ 12	W Ruprecht Wiedemeyer et al. "Pattern of retinoblastoma pathway inactivation dictates response to CDK4/6 inhibition in GBM." Proc Natl Acad Sci U S A(2010) PMID:20534551	No. 11-2
■ 13	Y Xiong et al. "Subunit rearrangement of the cyclin-dependent kinases is associated with cellular transformation." Genes Dev(1993) PMID:8101826	No. 11-2
■ 14	Alfons Meindl et al. "Germline mutations in breast and ovarian cancer pedigrees establish RAD51C as a human cancer susceptibility gene." Nat Genet(2010) PMID:20400964	No. 12-3
■ 15	Fiona Vaz et al. "Mutation of the RAD51C gene in a Fanconi anemia-like disorder." Nat Genet(2010) PMID:20400963	No. 12-3
■ 16	Liisa M Pelttari et al. "RAD51C is a susceptibility gene for ovarian cancer." Hum Mol Genet(2011) PMID:21616938	No. 12-3
■ 17	Trial:jRCT2031240404	No. 11-3 , 11-4 , 11-5

6 使用ソフトウェアバージョン

C-CAT CKDB	7.4.0
refGene	20191020
ensGene	v32(20191028)
1000 Genomes	Phase_3(20170504)
ExAC	r0.3
ToMMo	8.3kjpn-20200831
がん種マスタ	2023_07_25
C-CAT登録症例のデータの集計日	2024年12月17日
レイアウトバージョン	2.20

7 エビデンスレベル定義

【治療効果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/他がん種、統計的信憑性の高い臨床試験・メタ解析と専門家間のコンセンサスがある/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。	C
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
がん化に関与することが知られている。	F
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

基準	分類
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は国内/FDAの承認薬についての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。

【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。
- 空白 : 上記以外。

8 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等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-CKB™*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-CKB™)

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い合わせください。

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、システム的な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るため、マーカー情報が異なって記述されることがあります。

⑩本調査結果の塩基置換、挿入、欠失 (DNA) 、生殖細胞系列変異 (T/N実施検査のみ)のマーカー欄には、ToMMo、Exome Aggregation Consortium(ExAC)、1000人ゲノムプロジェクトのアレル頻度情報をToMMo、ExAC、1000Gとして表示しております。Exome Aggregation Consortium、1000人ゲノムプロジェクト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。

⑪本調査結果のマーカー欄*1には、以下の定義でC-CATに登録された症例における頻度情報を表示しています。集計対象となるC-CATに登録された症例は6使用ソフトウェアバージョンのC-CAT登録データを参照ください。

- ・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*2
- ・がん種別遺伝子変異頻度*3: 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*2

*1 頻度情報を表示するバリエーションは本調査結果の塩基置換、挿入、欠失(DNA)と遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)とコピー数変化、および生殖細胞系列変異 (T/N実施検査のみ)に掲載するバリエーションを対象としています。

*2 C-CATに登録された全症例数、C-CATに登録された当該がん種の症例数はパネルによって検出対象とする

遺伝子の差異を考慮せず、すべての対象症例数を集計しています。

*3 マーカーが融合遺伝子の場合、融合遺伝子の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変異頻度を記載します。

- ⑫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。
- ⑬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。
- ⑭遺伝子パネル検査のパネル種別がFoundationOne Liquid CDxの場合、検査会社発行の遺伝子パネル検査結果報告書のBiomarker FindingsにはTumor Fractionの値が記載されますが、本情報はC-CATにシステムで処理可能な形式として提供されないため、本調査結果では調査対象外としております。
- ⑮遺伝子パネル検査のパネル種別がFoundationOne Liquid CDxの場合、検査会社発行の遺伝子パネル検査結果報告書のOTHER ALTERATIONS & BIOMARKERS IDENTIFIEDに「# Variants in this gene may be derived from a nontumor source such as clonal hematopoiesis (CH).」と記載されている変異情報は、本調査結果で腫瘍由来の体細胞変異とみなして調査し、調査結果作成しております。
- ⑯本調査結果は、遺伝子パネル検査が生殖細胞系列変異と体細胞変異を区別しない場合は、変異情報を体細胞変異とみなして調査し、調査結果作成しております。
- ⑰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。
- ⑱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。
- ⑲衛生検査所等が発行する検査報告書に記載された変異について、参考情報（承認情報ではない情報）であることが明示された場合、マーカー番号欄にシャープ（#）を記載します。
- ⑳衛生検査所等が、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変異については、マーカー番号欄にダガー（+）を記載します。

以上