

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	GenMineTOP 1.0.0
検査検体	tumor and matched-normal	リファレンスゲノム	GRCh38

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	39.90	100.00	1202.50		
2	tumor	RNA-seq		100.00			
3	normal	DNA-seq	48.60	100.00	1061.20		

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	1	0	2

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
1	1	2	1

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
16	29	19	18	22

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	TMB 214.90 Muts/Mb 総変異数: 402	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	pembrolizumab ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (8件) ● 1-8
		2	Predictive	Sensitivity/Response	B	atezolizumab ■ 3	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (2件) ● 9, 10
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	ipilimumab ■ 4	国内適応外薬 FDA適応外薬
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	nivolumab ■ 5	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (2件) ● 11, 12
		5	Predictive	Sensitivity/Response	C	nivolumab + ipilimumab ■ 5	国内適応外薬 FDA適応外薬

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
2	<i>ABL1</i> p.F336L chr9: 130,872,901 9q34.12 26.0% (548/2,141) 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: 0.05% (3/5,466)	1	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 6		
3	<i>TP53</i> p.A268V chr17: 7,673,608 17p13.1 80.0% (376/469) 全がん種バリエーション頻度:	1	Oncogenic	Likely Pathogenic	F ■ 7		

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
	0.00% (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)						
4	ATM p.E2444K chr11: 108,330,236 11q22.3 39.0% (165/421) 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)						
5	BRCA2 p.V2109I chr13: 32,340,680 13q13.1 51.0% (387/755) ※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(RNA)、構造異型(RNA)

#：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	
6	CD74-ROS1 fusion chr5: 150,404,680- chr6: 117,324,415 5q33.1-6q22.1 ENST00000009530 (N/A)-NM_002944 (N/A) リード数: 91 全がん種バリエーション頻度: 0.03% (25/89,206) 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: 1.24% (68/5,466)	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	crizotinib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 13	
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	entrectinib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 13	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	repotrectinib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (2件) ● 14, 15	
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	unecritinib ■ 8		
		5	Oncogenic	Oncogenic	F	■ 9~12		
		6					taletrectinib(Trial Condition Match) ■ 48	国内臨床試験中 (1件) ● 16
		7					zidesamtinib(Trial Condition Match) ■ 49	国内臨床試験中 (2件) ● 17, 18
7	EGFR exon 2-7 skipping chr7: 55,019,365- 55,155,830 7p11.2-7p11.2	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	epidermal growth factor receptor tyrosine kinase inhibitor ■ 13		

SAMPLE GenMineTOP

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
	NM_005228 (N/A)- NM_005228 (N/A) リード数: 11 全がん種バリエーション頻度: 掲載対象外 がん種別バリエーション頻度: 掲載対象外 がん種別遺伝子変異頻度: 2.27% (124/5,466)	2	Predictive	Sensitivity/Response	C	erlotinib ■ 14	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	pelitinib ■ 15	
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	sorafenib ■ 16	国内適応外薬 FDA適応外薬
		5	Oncogenic	Oncogenic	F	■ 17-22	

■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
8	ERBB2 Amplification copy number: 4.90 chr17: 39,700,064- 39,728,658 17q12-17q12 全がん種バリエーション頻度: 5.67% (5,055/89,206) がん種別バリエーション頻度: 9.68% (529/5,466) がん種別遺伝子変異頻度: 13.2% (719/5,466)	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	capecitabine + lapatinib ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		2	Predictive	Sensitivity/Response	A	capecitabine + margetuximab ■ 5	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	A	chemotherapy + margetuximab ■ 2	FDA承認薬
		4	Predictive	Sensitivity/Response	A	chemotherapy + pertuzumab/trastuzumab/hyaluronidase ■ 1	国内承認薬
		5	Predictive	Sensitivity/Response	A	docetaxel + pertuzumab/trastuzumab/hyaluronidase ■ 2	FDA承認薬
		6	Predictive	Sensitivity/Response	A	eribulin mesylate + margetuximab ■ 5	
		7	Predictive	Sensitivity/Response	A	gemcitabine + margetuximab ■ 5	
		8	Predictive	Sensitivity/Response	A	lapatinib + letrozole ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		9	Predictive	Sensitivity/Response	A	margetuximab ■ 23	
		10	Predictive	Sensitivity/Response	A	margetuximab + vinorelbine ■ 5	
		11	Predictive	Sensitivity/Response	A	neratinib ■ 2	FDA承認薬
		12	Predictive	Sensitivity/Response	A	neratinib + capecitabine ■ 2	FDA承認薬
		13	Predictive	Sensitivity/Response	A	pertuzumab/trastuzumab/hyaluronidase ■ 2	国内適応外薬 FDA承認薬
		14	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (4件) ● 13 , 19-21
		15	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + capecitabine ■ 5	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (1件) ● 19
		16	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + capecitabine + tucatinib	FDA承認薬

SAMPLE GenMineTOP 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
						■ 2	
		17	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + carboplatin + docetaxel ■ 1	国内承認薬
		18	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + carboplatin + nab-paclitaxel ■ 1	国内承認薬
		19	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + carboplatin + paclitaxel ■ 1	国内承認薬
		20	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + carboplatin + paclitaxel + pertuzumab ■ 5	
		21	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + chemotherapy + pertuzumab ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		22	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + docetaxel + pertuzumab ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		23	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + lapatinib ■ 5	
		24	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + paclitaxel ■ 2	FDA承認薬
		25	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + paclitaxel + pertuzumab ■ 5	
		26	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + vinorelbine ■ 24, 25	国内承認薬 FDA適応外薬
		27	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab deruxtecan ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (2件) ● 22, 23
		28	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab emtansine ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (2件) ● 22, 23
		29	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab/hyaluronidase- oysk ■ 2	FDA承認薬
		30	Predictive	Sensitivity/Response	B	trastuzumab + carboplatin + docetaxel + pyrotinib ■ 26	
		31	Predictive	Sensitivity/Response	B	trastuzumab + pyrotinib ■ 27	
		32	Predictive	Sensitivity/Response	C	DP303c ■ 28	
		33	Predictive	Sensitivity/Response	C	afatinib ■ 29	
		34	Predictive	Sensitivity/Response	C	docetaxel + pyrotinib ■ 30	
		35	Predictive	Sensitivity/Response	C	pembrolizumab + trastuzumab + fluoropyrimidine chemotherapy + platinum chemotherapy ■ 2	FDA適応外薬
		36	Predictive	Sensitivity/Response	C	pyrotinib ■ 30	
		37	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + capecitabine + cisplatin	国内適応外薬 FDA適応外薬

SAMPLE GenMineTOP 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
						■ 1	
		38	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + cisplatin + fluorouracil ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬
		39	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + cisplatin + gemcitabine ■ 31	国内適応外薬 FDA適応外薬
		40	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + cyclophosphamide + doxorubicin hydrochloride + paclitaxel ■ 32	国内承認薬 FDA承認薬
		41	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + docetaxel ■ 1	国内適応外薬
		42	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + pertuzumab ■ 1	国内適応外薬 国内臨床試験中(3件) ● 19-21
		43	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + tucatinib ■ 2	FDA適応外薬
		44	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab/MMAF antibody-drug conjugate IKS014 ■ 33	
		45	Predictive	Sensitivity/Response	C	zanidatamab ■ 2	FDA適応外薬 国内臨床試験中(1件) ● 24
		46	Predictive	Sensitivity/Response	C	zongertinib ■ 34	国内臨床試験中(3件) ● 22, 23, 25
		47	Predictive	Sensitivity/Response	D	trastuzumab + irinotecan ■ 35	国内承認薬 FDA適応外薬
		48	Predictive	Sensitivity/Response	E	lapatinib ■ 36	
		49	Predictive	Sensitivity/Response	E	taselisib ■ 37	
		50	Predictive	Sensitivity/Response	E	trastuzumab + pilaralisib ■ 38	
		51	Predictive	Sensitivity/Response	E	trastuzumab + trametinib dimethyl sulfoxide ■ 39	
		52	Oncogenic	Oncogenic	F ■ 38, 40-44		
		53				BB-1701(Trial Condition Match) ■ 50	国内臨床試験中(1件) ● 26
		54				BGB-43395(Trial Condition Match) ■ 51	国内臨床試験中(1件) ● 27
		55				BGB-43395 + fulvestrant(Trial Condition Match) ■ 51	国内臨床試験中(1件) ● 27
		56				BGB-43395 + letrozole(Trial Condition Match) ■ 51	国内臨床試験中(1件) ● 27
		57				TAS0728(Trial Condition Match) ■ 52	国内臨床試験中(1件) ● 28
		58				capecitabine + zanidatamab(Trial Condition Match) ■ 53	国内臨床試験中(1件) ● 24

SAMPLE GenMineTOP 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
		59				eribulin mesylate + zanidatamab(Trial Condition Match) ■ 53	国内臨床試験中 (1件) ● 24
		60				gemcitabine + zanidatamab(Trial Condition Match) ■ 53	国内臨床試験中 (1件) ● 24
		61				trastuzumab + capecitabine + pertuzumab(Trial Condition Match) ■ 54	国内臨床試験中 (1件) ● 19
		62				trastuzumab + nab-paclitaxel + pertuzumab(Trial Condition Match) ■ 55	国内臨床試験中 (2件) ● 20, 21
		63				trastuzumab deruxtecan + zongertinib(Trial Condition Match) ■ 56	国内臨床試験中 (2件) ● 22, 23
		64				trastuzumab emtansine + zongertinib(Trial Condition Match) ■ 56	国内臨床試験中 (2件) ● 22, 23
		65				vinorelbine + zanidatamab(Trial Condition Match) ■ 53	国内臨床試験中 (1件) ● 24
		66	Predictive	Resistance	R2*	cetuximab ■ 45	国内適応外薬 FDA適応外薬

■番号: 参考文献へのリンク ●番号: 国内臨床試験へのリンク

遺伝子発現

#: 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	発現量/リード数	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
9	ALK ENST00000389048	腫瘍発現量: 8.3TPM 正常発現量: 14.4 ± 19.9TPM 腫瘍リード数: 575						
10	BRCA1 ENST00000357654	腫瘍発現量: 155.4TPM 正常発現量: 22.8 ± 21.3TPM 腫瘍リード数: 19,442						

■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

生殖細胞系列変異 (T/N実施検査のみ)

⚠ 非がん部組織由来のDNA解析結果を表示しております。

No.	マーカー	枝番	エビデンスタイプ	臨床的意義疾患名	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への到達性
11	BRCA2 p.R2318* chr13: 32,346,841 13q13.1 51.0% (102/200) ※ToMMo = 0.02% 全がん種バリエーション頻度: 0.04% (36/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.05% (3/5,466) がん種別遺伝子変異頻度: 0.35% (19/5,466)	1	Predictive	Sensitivity/Response	B	talazoparib ■ 46	
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	niraparib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (2件) ● 6, 13
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib + abiraterone acetate + prednisolone ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬
		5	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib + bevacizumab ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬

SAMPLE GenMineTOP 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	臨床的意義疾患名	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への到達性
		6	Predictive	Sensitivity/Response	C	rucaparib ■ 2	FDA適応外薬
		7	Predictive	Sensitivity/Response	C	talazoparib + enzalutamide ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬
		8	Predisposing	Pathogenic Breast-ovarian cancer, familial 2	F ■ 47		
		9				E7820(Trial Condition Match) ■ 57	国内臨床試験中 (1件) ● 29
12	<p><i>MSH2</i> p.V89A chr2: 47,408,455 2p21 49.0% (98/200)</p> <p>※ToMMo = 0.03% 全がん種バリエーション頻度: 0.02% (18/89,206) がん種別バリエーション頻度: 0.02% (1/5,466) がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/5,466)</p>						

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	1-1	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	[M20-124] 局所進行又は転移性腫瘍患者を対象にABBV-CLS-579の単独投与及び併用投与を評価する第I相, 多施設共同, 非盲検, ヒト初回投与試験 [jRCT2080225298 (2023/06/20), 2024/04/15]
薬剤名	ABBV-CLS-579, PD-1阻害薬, 血管内皮増殖因子受容体 (VEGFR) チロシキナーゼ阻害薬 (TKI)	
がん種	進行固形癌	
実施機関	CalicoLifeSciencesLLC	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	AbbVie_JPN_info_clingov@abbvie.com	
関連試験ID	NCT04417465	

● 2

マーカー番号	1-1	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	CBA-1535の第I相臨床試験 [jRCT2031210708 (2024/01/18), -]
薬剤名	CBA-1535, ペムプロリズマブ (遺伝子組換え)	
がん種	標準治療がない、あるいは標準的治療法に不応又は不耐の固形癌	
実施機関	株式会社カイオム・バイオサイエンス	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	ir@chiome.co.jp	
関連試験ID	-	

● 3

マーカー番号	1-1	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	[M20-431]局所進行又は転移性腫瘍患者におけるABBV-CLS-484の第I相試験 [jRCT2031210036 (2022/10/20), 2022/12/15]
薬剤名	ABBV-CLS-484, PD-1標的薬, VEGFR TKI	
がん種	進行固形癌	
実施機関	アッヴィ合同会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	AbbVie_JPN_info_clingov@abbvie.com	
関連試験ID	NCT04777994	

● 4

マーカー番号	1-1	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	楽天メディカル株式会社の依頼による第I相試験 [jRCT2031220721 (2024/02/20), -]
薬剤名	RM-1995	

がん種	肝転移を有する進行又は再発固形癌の患者
実施機関	楽天メディカル株式会社
治療ラインの限定	標準治療後
連絡先	info.jp@rakuten-med.com
関連試験ID	-

● 5

マーカー番号	1-1	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・2	進行又は転移を有する成人固形がん患者を対象としたDazostinagの単剤投与及びペムブロリズマブとの併用投与試験 (iintune-1) [JRCT2031230532 (2024/12/04), 2024/04/16]
薬剤名	TAK-676	
がん種	固形がん	
実施機関	武田薬品工業株式会社	
治療ラインの限定	その他の治療ライン限定	
連絡先	smb.Japanclinicalstudydisclosure@takeda.com	
関連試験ID	NCT04420884	

● 6

マーカー番号	1-1 , 11-2	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	JCOG2205-TN-1:周術期乳癌に対する持続可能なプラットフォーム型医師主導治療トリプルネガティブコホート (TN-1) [JRCT2031240160 (2024/11/26), -]
薬剤名	ニラパリプトシル酸塩水和物, カルボプラチン, パクリタキセル, ペムブロリズマブ, ドキソルビシン, シクロホスファミド	
がん種	臨床病期II期またはIII期と診断され、かつ切除可能な乳癌	
実施機関	国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院	
治療ラインの限定	手術前	
連絡先	JCOG2205_CMIC@cmic.co.jp	
関連試験ID	NCT06535893	

● 7

マーカー番号	1-1	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・2	悪性固形腫瘍患者を対象にBNT314の免疫チェックポイント阻害薬との併用療法ありもしくはなしの安全性及び予備的有効性を評価する試験 [JRCT2031240313 (2024/12/16), 2024/12/18]
薬剤名	BNT314	
がん種	固形がん	
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	標準治療後	
連絡先	IAB73140_CLs_JP@iqvia.com	
関連試験ID	-	

● 8

SAMPLE GenMineTOP 最新バージョンにおける変更箇所:

マーカー番号	1-1	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	特定の進行固形腫瘍患者を対象に葉酸受容体 α 発現腫瘍細胞を標的とする抗体薬物複合体であるLY4170156を投与したときの安全性、忍容性、及び予備的有効性を評価するヒト初回投与、第1a/1b相試験 [JRCT2031240238 (2024/11/06), 2024/10/18]
薬剤名	BT8009 (INN : zelenectide pevedotin)	
がん種	進行固形癌	
実施機関	BicycleTxLimited	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	ClinicalTrialInformation@cmic.co.jp	
関連試験ID	-	

● 9

マーカー番号	1-2	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	局所進行又は転移性固形腫瘍患者を対象とし、単剤及びアテゾリズマブとの併用で投与するSTA551の安全性と薬物動態を評価する第1a/1b相非盲検用量漸増試験 [JRCT2080225058 (2023/06/12), -]
薬剤名	STA551, アテゾリズマブ, -	
がん種	進行・転移性固形癌	
実施機関	中外製薬株式会社	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	clinical-trials@chugai-pharm.co.jp	
関連試験ID	JapicCTI-205153	

● 10

マーカー番号	1-2	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	固形癌患者を対象としたROSE12単剤及び抗腫瘍薬併用投与時の第I相臨床試験 [JRCT2031230072 (2024/10/11), 2023/08/16]
薬剤名	ROSE12, アテゾリズマブ	
がん種	固形癌	
実施機関	ChugaiPharmaUSA, Inc.	
治療ラインの限定	治療ライン限定なし	
連絡先	clinical-trials@chugai-pharm.co.jp	
関連試験ID	NCT05907980	

● 11

マーカー番号	1-4	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	ONO-7914-01: 固形がんを対象としたONO-7914の単剤投与並びにONO-7914及びONO-4538の併用投与における第I相試験 [JRCT2031210530 (2024/11/15), 2024/10/18]
薬剤名	ONO-7914, ONO-4538 (Nivolumab)	
がん種	進行性又は転移性の固形がん	
実施機関	小野薬品工業株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	clinical_trial@ono.co.jp	
関連試験ID	NCT06535009	

● 12

SAMPLE GenMineTOP 最新バージョンにおける変更箇所:

マーカー番号	1-4	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	免疫チェックポイント阻害剤に対してacquiredresistanceとなったがん患者を対象としたADR-001とニボルマブによる併用療法の第I/IIa相医師主導試験 [JRCT2033240023] (2024/08/30), 2024/06/14]
薬剤名	治験製品を筋肉内注射, 併用薬を点滴静注する。	
がん種	肺がん、食道がん、胃癌等の固形がん	
実施機関	昭和大学病院	
治療ラインの限定	特定の薬物治療後	
連絡先	st-wada@med.showa-u.ac.jp	
関連試験ID	-	

● 13

マーカー番号	6-1 , 6-2 , 8-14 , 11-2	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, カブマチニブ, 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, クリゾチニブ, 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	-	

● 14

マーカー番号	6-3	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	ALK、ROS1またはNTRK1-3の遺伝子再構成を有する進行固形癌患者におけるTPX-0005の安全性、忍容性、薬物動態および抗腫瘍活性を評価する第1/2相、非盲検、多施設共同、First-in-Human試験 (TRIDENT-1) [JRCT2011210009] (2023/09/07), 2024/10/18]
薬剤名	Repotrectinib	
がん種	ALK、ROS1またはNTRK1-3の遺伝子再構成を有する進行固形癌	
実施機関	ブリストル・マイヤーズスクイブ株式会社	
治療ラインの限定	治療ライン限定なし, 特定の薬物治療後	
連絡先	MG-JP-RCO-JRCT@bms.com	
関連試験ID	-	

● 15

マーカー番号	6-3	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
薬剤名	DRUG: Oral repotrectinib (TPX-0005)	

SAMPLE GenMineTOP 最新バージョンにおける変更箇所:

がん種	Locally Advanced Solid Tumors Metastatic Solid Tumors	[NCT03093116 (2024/12/04), -]
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	-	

● 16

マーカー番号	6-6	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	TRUST-II [jRCT2071210051 (2021/08/13), -]
薬剤名	AB-106	
がん種	ROS1 融合遺伝子陽性の進行または転移性非小細胞肺癌およびその他の固形腫瘍	
実施機関	シミック株式会社	
治療ラインの限定	初回治療, その他の治療ライン限定	
連絡先	ClinicalTrialInformation@cmic.co.jp	
関連試験ID	-	

● 17

マーカー番号	6-7	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	ROS1遺伝子の再構成を有する進行NSCLC患者及びその他の固形がん患者を対象としたNVL-520試験 (ARROS-1) [jRCT2031230693 (2024/12/03), -]
薬剤名	NVL-520	
がん種	進行NSCLC及びその他の固形がん	
実施機関	Nuvalent, Inc.	
治療ラインの限定	その他の治療ライン限定	
連絡先	NVL-520_trialinfomation@a2healthcare.com	
関連試験ID	-	

● 18

マーカー番号	6-7	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 NVL-520 in Patients With Advanced NSCLC and Other Solid Tumors Harboring ROS1 Rearrangement (ARROS-1) [NCT05118789 (2024/06/20), -]
薬剤名	DRUG: NVL-520	
がん種	Locally Advanced Solid Tumor Metastatic Solid Tumor	
実施機関	Nuvalent Inc.	
治療ラインの限定	特定の薬物治療後	
連絡先	857-357-7000, clinicaltrials@nuvalent.com	
関連試験ID	-	

● 19

SAMPLE GenMineTOP 最新バージョンにおける変更箇所:

マーカー番号	8-14 , 8-15 , 8-42 , 8-61	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] タキサン系抗癌薬及びトラスツズマブ既治療の進行・再発乳癌に対するペルツズマブ・トラスツズマブ・カペシタビン併用療法の有効性および安全性の評価 (SBCCSG-33) [UMIN000012030 (2017/11/30), -]
フェーズ	フェーズ2	
薬剤名	ペルツズマブ+トラスツズマブ+カペシタビン	
がん種	HER2陽性の転移性または切除不能局所進行乳癌	
実施機関	埼玉乳がん臨床研究グループ	
治療ラインの限定	特定の薬物治療後	
連絡先	tsaito@jcom.home.ne.jp	
関連試験ID	-	

● 20

マーカー番号	8-14 , 8-42 , 8-62	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] HER2陽性の進行・再発乳癌に対するnab-Paclitaxel +Pertuzumab+Trastuzumab併用療法の安全性および有用性を検証する第I-II相臨床試験 [UMIN000035869 (2019/02/13), -]
フェーズ		
薬剤名	nab-Paclitaxel 260mg/m ² , Pertuzumab, Trastuzumabを3週間隔で投与する。	
がん種	進行・再発乳癌	
実施機関	徳島大学 胸部・内分泌・腫瘍外科	
治療ラインの限定	その他の治療ライン限定	
連絡先	twop8air@tokushima-u.ac.jp	
関連試験ID	-	

● 21

マーカー番号	8-14 , 8-42 , 8-62	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] HER2陽性乳癌に対する nab-Paclitaxel+Pertuzumab +Trastuzumab followed by Anthracycline based regimen併用術前化学療法臨床第II相試験 [UMIN000038715 (2019/11/28), -]
フェーズ	フェーズ2	
薬剤名	全例にnab-Paclitaxel + Pertuzumab +Trastuzumab followed by Anthracycline based regimenを投与する。	
がん種	乳癌	
実施機関	大阪医科大学	
治療ラインの限定	治療ライン限定なし	
連絡先	sur067@osaka-med.ac.jp	
関連試験ID	-	

● 22

マーカー番号	8-27 , 8-28 , 8-46 , 8-63 , 8-64	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] BeamionBCGC-1:転移性癌患者を対象としたトラスツズマブ デルクステカン又はトラスツズマブエムタンシン併用下での zongertinib (BI1810631) の第Ib相及び第II相臨床試験 [JRCT2031240135 (2024/12/11), -]
フェーズ	フェーズ1・2	
薬剤名	Zongertinib	
がん種	転移性乳癌 (mBC) 及び進行または転移性胃又は胃食道接合部又は食道腺癌 (mGEAC) 患者	
実施機関	BoehringerIngelheimPharmaGmbH&Co.KG	

治療ラインの限定	治療ライン限定なし
連絡先	JP-BEAMION-0012_team@iqvia.com
関連試験ID	-

● 23

マーカー番号	8-27 , 8-28 , 8-46 , 8-63 , 8-64	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	Beamion BCGC-1: A Study to Find a Suitable Dose of Zongertinib in Combination With Trastuzumab Deruxtecan or With Trastuzumab Emtansine and to Test Whether it Helps People With Different Types of HER2+ Cancer That Has Spread [NCT06324357 (2024/11/18), -]
薬剤名	DRUG: Zongertinib DRUG: Trastuzumab deruxtecan DRUG: Trastuzumab emtansine	
がん種	Metastatic Breast Cancer Metastatic Gastric Adenocarcinoma Gastroesophageal Junction Adenocarcinoma Esophageal Adenocarcinoma	
実施機関	Boehringer Ingelheim	
治療ラインの限定	治療ライン限定なし	
連絡先	1-800-243-0127, clintriage.rdg@boehringer-ingelheim.com	
関連試験ID	-	

● 24

マーカー番号	8-45 , 8-58 , 8-59 , 8-60 , 8-65	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	HER2陽性の転移性乳癌患者を対象とした医師が選択した化学療法の併用下でのzanidatamab又はトラスツズマブの有効性及び安全性を比較評価する試験 [JRCT2031240407 (2024/10/15), -]
薬剤名	Zanidatamab, トラスツズマブ (遺伝子組換え)	
がん種	HER2陽性転移性乳癌	
実施機関	株式会社新日本科学PPD	
治療ラインの限定	特定の薬物治療後	
連絡先	Yohei.Sakagami@ppd.com	
関連試験ID	NCT06435429	

● 25

マーカー番号	8-46	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	BeamionPANTUMOR-1: HER2異常を有する進行癌患者に対するzongertinibの有用性を検討する試験 [JRCT2031240349 (2024/11/18), 2024/11/15]
薬剤名	Zongertinib (BI 1810631)	
がん種	固形癌	
実施機関	日本ベーリンガーインゲルハイム株式会社	
治療ラインの限定	治療ライン限定なし	
連絡先	medchiken.jp@boehringer-ingelheim.com	
関連試験ID	NCT06581432	

● 26

SAMPLE GenMineTOP 最新バージョンにおける変更箇所:

マーカー番号	8-53	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	HER2陽性又はHER2低発現の遠隔転移を伴う乳癌を対象としたBB-1701の第2相試験 [jRCT2031230750 (2024/08/09), -]
薬剤名	BB-1701	
がん種	HER2陽性又はHER2低発現の切除不能又は転移性乳癌	
実施機関	エーザイ株式会社	
治療ラインの限定	特定の薬物治療後	
連絡先	eisai-chiken_hotline@hhc.eisai.co.jp	
関連試験ID	NCT06188559	

● 27

マーカー番号	8-54, 8-55, 8-56	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・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	
連絡先	JP_BGB-43395-101_CTA@iqvia.com	
関連試験ID	-	

● 28

マーカー番号	8-57	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	HER2遺伝子異常を伴う固形腫瘍に対するTAS0728の第I相試験(TAIBRAKHER試験) [jRCT2031240235 (2024/08/06), 2024/10/18]
薬剤名	TAS0728	
がん種	HER2遺伝子異常を伴う固形腫瘍	
実施機関	昭和大学病院	
治療ラインの限定	初回治療, 標準治療後	
連絡先	imamurack@med.showa-u.ac.jp	
関連試験ID	-	

● 29

マーカー番号	11-9	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	NCCH2303試験 [jRCT2031240210 (2024/11/19), 2024/08/29]
薬剤名	E7820	
がん種	標準治療がない、または標準治療に不応もしくは不耐の根治切除不能な進行・再発固形がん患者	
実施機関	国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院	

治療ラインの限定	標準治療後
連絡先	ncch2303_office@ml.res.ncc.go.jp
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	
ATM	
BRCA2	
CD74	
ROS1	
EGFR	
ERBB2	
ALK	

BRCA1

遺伝子の詳細情報が記載されます。

5 参考文献

文献番号	参考文献	マーカー番号
■ 1	PMDA	No. 1-1 , 6-1 , 6-2 , 6-3 , 8-1 , 8-4 , 8-8 , 8-14 , 8-17 , 8-18 , 8-19 , 8-21 , 8-22 , 8-27 , 8-28 , 8-37 , 8-38 , 8-41 , 8-42 , 11-2 , 11-3 , 11-4 , 11-5 , 11-7
■ 2	FDA	No. 8-3 , 8-5 , 8-11 , 8-12 , 8-13 , 8-16 , 8-24 , 8-29 , 8-35 , 8-43 , 8-45 , 11-6
■ 3	Claire F Friedman et al. "Atezolizumab Treatment of Tumors with High Tumor Mutational Burden from MyPathway, a Multicenter, Open-Label, Phase IIa Multiple Basket Study." Cancer Discov(2022) PMID:34876409	No. 1-2
■ 4	Alexandra Snyder et al. "Genetic basis for clinical response to CTLA-4 blockade in melanoma." N Engl J Med(2014) PMID:25409260	No. 1-3
■ 5	NCCN Guideline	No. 1-4 , 1-5 , 8-2 , 8-6 , 8-7 , 8-10 , 8-15 , 8-20 , 8-23 , 8-25
■ 6	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. 2-1
■ 7	COSMIC登録数: 6	No. 3-1
■ 8	Shun Lu et al. "Efficacy, safety and pharmacokinetics of Unecritinib (TQ-B3101) for patients with ROS1 positive advanced non-small cell lung cancer: a Phase I/II Trial." Signal Transduct Target Ther(2023) PMID:37385995	No. 6-4
■ 9	Kengo Takeuchi et al. "RET, ROS1 and ALK fusions in lung cancer." Nat Med(2012) PMID:22327623	No. 6-5
■ 10	Klarisa Rikova et al. "Global survey of phosphotyrosine signaling identifies oncogenic kinases in lung cancer." Cell(2007) PMID:18083107	No. 6-5
■ 11	Kristin Bergethon et al. "ROS1 rearrangements define a unique molecular class of lung cancers." J Clin Oncol(2012) PMID:22215748	No. 6-5
■ 12	Kurtis D Davies et al. "Identifying and targeting ROS1 gene fusions in non-small cell lung cancer." Clin Cancer Res(2012) PMID:22919003	No. 6-5
■ 13	Ingo K Mellinghoff et al. "Molecular determinants of the response of glioblastomas to EGFR kinase inhibitors." N Engl J Med(2005) PMID:16282176	No. 7-1
■ 14	Caicun Zhou et al. "Erlotinib versus chemotherapy as first-line treatment for patients with advanced EGFR mutation-positive non-small-cell lung cancer (OPTIMAL, CTONG-0802): a multicentre, open-label, randomised, phase 3 study." Lancet Oncol(2011) PMID:21783417	No. 7-2
■ 15	Naruo Yoshimura et al. "EKB-569, a new irreversible epidermal growth factor receptor tyrosine kinase inhibitor, with clinical activity in patients with non-small cell lung cancer with acquired resistance to gefitinib." Lung Cancer(2006) PMID:16364494	No. 7-3

■ 16	Luis Paz-Ares et al. "Monotherapy Administration of Sorafenib in Patients With Non-Small Cell Lung Cancer (MISSION) Trial: A Phase III, Multicenter, Placebo-Controlled Trial of Sorafenib in Patients with Relapsed or Refractory Predominantly Nonsquamous Non-Small-Cell Lung Cancer after 2 or 3 Previous Treatment Regimens." J Thorac Oncol(2015) PMID:26743856	No. 7-4
■ 17	Hui K Gan et al. "The EGFRvIII variant in glioblastoma multiforme." J Clin Neurosci(2009) PMID:19324552	No. 7-5
■ 18	Hui K Gan et al. "The epidermal growth factor receptor variant III (EGFRvIII): where wild things are altered." FEBS J(2013) PMID:23777544	No. 7-5
■ 19	M Kelly Nicholas et al. "Epidermal growth factor receptor - mediated signal transduction in the development and therapy of gliomas." Clin Cancer Res(2006) PMID:17189397	No. 7-5
■ 20	M Nagane et al. "A common mutant epidermal growth factor receptor confers enhanced tumorigenicity on human glioblastoma cells by increasing proliferation and reducing apoptosis." Cancer Res(1996) PMID:8895767	No. 7-5
■ 21	R Nishikawa et al. "A mutant epidermal growth factor receptor common in human glioma confers enhanced tumorigenicity." Proc Natl Acad Sci U S A(1994) PMID:8052651	No. 7-5
■ 22	Yoshitaka Narita et al. "Mutant epidermal growth factor receptor signaling down-regulates p27 through activation of the phosphatidylinositol 3-kinase/Akt pathway in glioblastomas." Cancer Res(2002) PMID:12438278	No. 7-5
■ 23	Hope S Rugo et al. "Efficacy of Margetuximab vs Trastuzumab in Patients With Pretreated ERBB2-Positive Advanced Breast Cancer: A Phase 3 Randomized Clinical Trial." JAMA Oncol(2021) PMID:33480963	No. 8-9
■ 24	A Gennari et al. "ESMO Clinical Practice Guideline for the diagnosis, staging and treatment of patients with metastatic breast cancer." Ann Oncol(2021) PMID:34678411	No. 8-26
■ 25	ESMO Guideline	No. 8-26
■ 26	Zhenzhen Liu et al. "Pathological response and predictive role of tumour-infiltrating lymphocytes in HER2-positive early breast cancer treated with neoadjuvant pyrotinib plus trastuzumab and chemotherapy (Panphila): a multicentre phase 2 trial." Eur J Cancer(2022) PMID:35235873	No. 8-30
■ 27	Wenjin Yin et al. "Neoadjuvant Trastuzumab and Pyrotinib for Locally Advanced HER2-Positive Breast Cancer (NeoATP): Primary Analysis of a Phase II Study." Clin Cancer Res(2022) PMID:35713517	No. 8-31
■ 28	Jian Zhang et al. "First-in-human study of DP303c, a HER2-targeted antibody-drug conjugate in patients with HER2 positive solid tumors." NPJ Precis Oncol(2024) PMID:39266619	No. 8-32
■ 29	Eunice L Kwak et al. "Phase 2 trial of afatinib, an ErbB family blocker, in solid tumors genetically screened for target activation." Cancer(2013) PMID:23775486	No. 8-33
■ 30	Dan Liu et al. "Pyrotinib alone or in combination with docetaxel in refractory HER2-positive gastric cancer: A dose-escalation phase I study." Cancer Med(2023) PMID:37081722	No. 8-34 , 8-36
■ 31	Vikas Ostwal et al. "Trastuzumab Plus Gemcitabine-Cisplatin for Treatment-Naive Human Epidermal Growth Factor Receptor 2-Positive Biliary Tract Adenocarcinoma: A Multicenter, Open-Label, Phase II Study (TAB)." J Clin Oncol(2024) PMID:37944079	No. 8-39
■ 32	Edward H Romond et al. "Trastuzumab plus adjuvant chemotherapy for operable HER2-positive breast cancer." N Engl J Med(2005) PMID:16236738	No. 8-40
■ 33	Qiao Li et al. "HER2-targeting antibody drug conjugate FS-1502 in HER2-expressing metastatic breast cancer: a phase 1a/1b trial." Nat Commun(2024) PMID:38886347	No. 8-44
■ 34	Birgit Wilding et al. "Zongertinib (BI 1810631), an Irreversible HER2 TKI, Spares EGFR Signaling and Improves Therapeutic Response in Preclinical Models and Patients with HER2-Driven Cancers." Cancer Discov(2025) PMID:39248702	No. 8-46
■ 35	Yuhei Kinehara et al. "Favorable response to trastuzumab plus irinotecan combination therapy in two patients with HER2-positive relapsed small-cell lung cancer." Lung Cancer(2015) PMID:25601188	No. 8-47
■ 36	Wenle Xia et al. "Combining lapatinib (GW572016), a small molecule inhibitor of ErbB1 and ErbB2 tyrosine kinases, with therapeutic anti-ErbB2 antibodies	No. 8-48

	enhances apoptosis of ErbB2-overexpressing breast cancer cells." Oncogene(2005) PMID:16091755	
■ 37	Salvatore Lopez et al. "Taselisib, a selective inhibitor of PIK3CA, is highly effective on PIK3CA-mutated and HER2/neu amplified uterine serous carcinoma in vitro and in vivo." Gynecol Oncol(2014) PMID:25172762	No. 8-49
■ 38	Anindita Chakrabarty et al. "Trastuzumab-resistant cells rely on a HER2-PI3K-FoxO-survivin axis and are sensitive to PI3K inhibitors." Cancer Res(2013) PMID:23204226	No. 8-50 , 8-52
■ 39	Richard S Finn et al. "PD 0332991, a selective cyclin D kinase 4/6 inhibitor, preferentially inhibits proliferation of luminal estrogen receptor-positive human breast cancer cell lines in vitro." Breast Cancer Res(2009) PMID:19874578	No. 8-51
■ 40	E R Andrechek et al. "Amplification of the neu/erbB-2 oncogene in a mouse model of mammary tumorigenesis." Proc Natl Acad Sci U S A(2000) PMID:10716706	No. 8-52
■ 41	F Michael Yakes et al. "Herceptin-induced inhibition of phosphatidylinositol-3 kinase and Akt Is required for antibody-mediated effects on p27, cyclin D1, and antitumor action." Cancer Res(2002) PMID:12124352	No. 8-52
■ 42	Min Yan et al. "HER2 aberrations in cancer: implications for therapy." Cancer Treat Rev(2014) PMID:24656976	No. 8-52
■ 43	P P Di Fiore et al. "erbB-2 is a potent oncogene when overexpressed in NIH/3T3 cells." Science(1987) PMID:2885917	No. 8-52
■ 44	R Brandt et al. "Mammary glands reconstituted with Neu/ErbB2 transformed HC11 cells provide a novel orthotopic tumor model for testing anti-cancer agents." Oncogene(2001) PMID:11571643	No. 8-52
■ 45	Kimio Yonesaka et al. "Activation of ERBB2 signaling causes resistance to the EGFR-directed therapeutic antibody cetuximab." Sci Transl Med(2011) PMID:21900593	No. 8-66
■ 46	Jennifer K Litton et al. "Talazoparib in Patients with Advanced Breast Cancer and a Germline BRCA Mutation." N Engl J Med(2018) PMID:30110579	No. 11-1
■ 47	BRCA Exchange	No. 11-8
■ 48	Trial:jRCT2071210051	No. 6-6
■ 49	Trial:jRCT2031230693	No. 6-7
■ 50	Trial:jRCT2031230750	No. 8-53
■ 51	Trial:jRCT2031240404	No. 8-54 , 8-55 , 8-56
■ 52	Trial:jRCT2031240235	No. 8-57
■ 53	Trial:jRCT2031240407	No. 8-58 , 8-59 , 8-60 , 8-65
■ 54	Trial:UMIN000012030	No. 8-61
■ 55	Trial:UMIN000035869	No. 8-62
■ 56	Trial:jRCT2031240135	No. 8-63 , 8-64
■ 57	Trial:jRCT2031240210	No. 11-9

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	8.3kjp-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
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製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