

C-CAT調査結果



C - C A T
Center for Cancer Genomics and
Advanced Therapeutics

c-cat-findings_20260529_T000010470

○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、患者さんに丁寧にご説明した上で、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・限界をご考慮のうえ、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。

症例情報サマリー ①

基本情報

登録ID	T000010470	患者識別ID	T000000010470	検体識別番号	10470
年齢	78歳	性別	男		
パネル名	GenMineTOP 1.0.0				
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	Bowel, Rectal Adenocarcinoma	重複がん有無	なし		
薬物療法歴	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				

がん種情報

登録時転移の有無	あり				
転移部位	肺, 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	pMMR(正常)
腫瘍遺伝子変異量	不明or未検査	KRAS	陰性	KRASタイプ	
NRAS	陰性	NRASタイプ		HER2	陰性 (1+)
HER2遺伝子増幅 (ISH法)		EGFR(IHC)	不明or未検査	BRAF(V600)	陰性

検査結果サマリー ①

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
MSI stable	臨床試験	[1], [2], [3], [4]

その他のマーカー

体細胞変異	<i>LRP1B</i> p.R4573*, <i>NF1</i> p.R192*, <i>PTPRS</i> p.D1830H, RPSAP52-HMGA2 fusion, <i>SPTA1</i> p.D1422V, <i>TP53</i> p.C229_H233del, <i>TSC2</i> c.1257+1G>T
生殖細胞系列バリエーション	<i>TSC2</i> c.2640-1G>A
その他のバイオマーカー	TMB 2.7Muts/Mb

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

TSC2 c.2640-1G>A (49.7% Pathogenic)

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。

マーカー ⓘ

塩基置換、挿入、欠失 (DNA)

LRP1B p.R4573*		NM_018557 chr2: 140,233,269 (2q22.1)			
VAF	39.9% (351/880)				
変異タイプ	stop gained				
機能影響	loss of function	発がん性	Oncogenic		
ClinVar					
COSMIC	COSV67186046				
ToMMo		1000G		gnomAD	0.01%
全がん種 バリエーション頻度	0.00% (2/115,072)	がん種別 バリエーション頻度	0.00% (0/5,204)	がん種別 遺伝子変異頻度	0.02% (1/5,204)
ペア解析検出	<input checked="" type="checkbox"/>	参考情報	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear

治療効果予測：該当するデータはありません。

診断予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

NF1 p.R192*		NM_001042492 chr17: 31,169,985 (17q11.2)			
VAF	14.0% (48/342)				
変異タイプ	stop gained				
機能影響	likely loss of function	発がん性	Oncogenic		
ClinVar	40093 (Pathogenic)				
COSMIC	COSV62197492				
ToMMo		1000G		gnomAD	
全がん種 バリエーション頻度	0.03% (32/115,072)	がん種別 バリエーション頻度	0.00% (0/5,204)	がん種別 遺伝子変異頻度	2.36% (123/5,204)
ペア解析検出	<input checked="" type="checkbox"/>	参考情報	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear

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
Trametinib	B				[9]
Selumetinib	C1				NCCN
Capmatinib + Trametinib	E				[1]
Mirdametinib + Palbociclib	E				[2]
Ribociclib + Trametinib	E				[2]
AZ628 + Selumetinib	E				[4]
SHP099 + Trametinib	E				[6]
BMS-777607 + Trametinib	E				[1]
Tamatinib + Trametinib	E				[7]
S63845 + Trametinib	E				[8]
Osimertinib	R3*				[3]
Tovorafenib	R3*				[5]

診断予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

TP53 p.C229_H233del		NM_000546 chr17: 7,674,262 (17p13.1)			
VAF	42.5% (464/1,092)				
変異タイプ	inframe deletion				
機能影響		発がん性	Likely oncogenic		

ClinVar					
COSMIC	COSV52864110				
ToMMo		1000G		gnomAD	
全がん種 バリエーション頻度	0.00% (1/115,072)	がん種別 バリエーション頻度	0.00% (0/5,204)	がん種別 遺伝子変異頻度	88.6% (4,610/5,204)
ペア解析検出	<input checked="" type="checkbox"/>	参考情報	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear

治療効果予測：該当するデータはありません。

診断予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

TSC2 c.1257+1G>T NM_000548 chr16: 2,062,009 (16p13.3)					
VAF	57.9% (450/777)				
変異タイプ	splice donor variant, intron variant, likely splice donor loss, likely exon loss variant				
機能影響		発がん性	Likely oncogenic		
ClinVar	4682140 (Pathogenic)				
COSMIC					
ToMMo		1000G		gnomAD	
全がん種 バリエーション頻度	0.00% (1/115,072)	がん種別 バリエーション頻度	0.00% (0/5,204)	がん種別 遺伝子変異頻度	0.94% (49/5,204)
ペア解析検出	<input checked="" type="checkbox"/>	参考情報	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear

治療効果予測：該当するデータはありません。

診断予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

PTPRS p.D1830H NM_002850 chr19: 5,208,391 (19p13.3)					
VAF	41.7% (331/794)				
変異タイプ	missense variant, splice region variant				
機能影響		発がん性			
ClinVar					
COSMIC					
ToMMo		1000G		gnomAD	
全がん種 バリエーション頻度	0.00% (1/115,072)	がん種別 バリエーション頻度	0.00% (0/5,204)	がん種別 遺伝子変異頻度	0.04% (2/5,204)
ペア解析検出	<input checked="" type="checkbox"/>	参考情報	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear

治療効果予測：該当するデータはありません。

診断予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

SPTA1 p.D1422V NM_003126 chr1: 158,644,326 (1q23.1)					
VAF	23.1% (476/2,057)				
変異タイプ	missense variant				
機能影響		発がん性			
ClinVar					
COSMIC					
ToMMo		1000G		gnomAD	
全がん種	0.00% (1/115,072)	がん種別	0.00% (0/5,204)	がん種別	0.06% (3/5,204)

バリエント頻度		バリエント頻度		遺伝子変異頻度	
ペア解析検出	<input checked="" type="checkbox"/>	参考情報	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear

治療効果予測：該当するデータはありません。

診断予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

遺伝子再構成 (RNA)

RPSAP52-HMGA2 fusion		ENST00000489520 chr12: 65,826,843 (12q14.3-12q14.3) ENST00000537275 chr12: 65,828,001 (12q14.3-12q14.3)			
リード数	13				
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% (0/5,204)		
がん種別遺伝子1変異頻度	0.00% (0/5,204)	がん種別遺伝子2変異頻度	0.00% (0/5,204)		
ペア解析検出	<input type="checkbox"/>	参考情報	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear

治療効果予測：該当するデータはありません。

診断予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

その他バイオマーカー

MSI stable					
参考情報	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear		

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
BNT314 + BNT327		臨床試験		[1], [2]	
BNT314 + BNT327 + SoC chemotherapy 1		臨床試験		[1]	
BNT314 + BNT327 + SoC chemotherapy 2		臨床試験		[1]	
BNT327 + SoC chemotherapy 1		臨床試験		[1]	
Bevacizumab + Calcium folinate + Fluorouracil + Nivolumab + ONO-4578 + Oxaliplatin		臨床試験		[3]	
I-DXd		臨床試験		[4]	

診断予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

TMB 2.7Muts/Mb 総変異数: 5					
参考情報	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear		

治療効果予測：該当するデータはありません。

診断予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

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

生殖細胞系列バリエーション

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	
全がん種バリエーション頻度	0.00% (1/115,072)	がん種別バリエーション頻度	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	<input type="checkbox"/>	検出等級	Clear		

治療効果予測：該当するデータはありません。

予後予測：該当するデータはありません。

疾患素因性

Accession	Condition	Review status	Clinical Significance
RCV000518987	not provided	★	Pathogenic
RCV001853097	Tuberous sclerosis 2	★	Pathogenic

候補臨床試験 ⓘ

NCT07079631 [1] フェーズ 1・2 情報確認日：2026/03/31

試験名	A Clinical Study to Test if an Investigational Treatment Called BNT314 When Used in Combination With Another Investigational Treatment BNT327 and Chemotherapy, is Beneficial and Safe for Patients With Advanced Colorectal Cancer		
試験実施元	BioNTech SE , Genmab	実施施設	National Cancer Center Hospital East
連絡先	+49 6131 9084,patients@biontech.de		

候補アーム番号	1		
薬剤	BNT314 (TNFRSF9 Antibody) + BNT327 (PD-L1/PD-1 antibody, VEGFA Antibody)	対象疾患	adenocarcinoma of the colon or rectum
適格基準に一致するマーカー	MSI stable	薬剤に対する治療効果予測マーカー	
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	適格 【除外基準】 deficient mismatch repair 【本症例】 dMMR: pMMR(正常) 【一致結果】 不一致		
治療歴 (適格基準)	治療歴 (除外基準)	<ul style="list-style-type: none"> • Prior treatment with epithelial cell-adhesion molecule or 4-1BB targeted or immunotherapy. • Prior treatment with immune checkpoint inhibitors or programmed death-ligand 1 (PD[L]-1)/vascular endothelial growth factor bispecific antibody. 	
治療歴判定結果	-		
その他条件	dihydropyrimidine dehydrogenase (DPD) deficiency 陰性		

候補アーム番号 2

薬剤	BNT314 (TNFRSF9 Antibody) + BNT327 (PD-L1/PD-1 antibody, VEGFA Antibody) + SoC chemotherapy 1	対象疾患	adenocarcinoma of the colon or rectum
適格基準に一致するマーカー	MSI stable	薬剤に対する治療効果予測マーカー	
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	適格 【除外基準】 deficient mismatch repair 【本症例】 dMMR: pMMR(正常) 【一致結果】 不一致		
治療歴 (適格基準)		治療歴 (除外基準)	<ul style="list-style-type: none"> • Prior treatment with epithelial cell-adhesion molecule or 4-1BB targeted or immunotherapy. • Prior treatment with immune checkpoint inhibitors or programmed death-ligand 1 (PD[L]-1)/vascular endothelial growth factor bispecific antibody.
治療歴判定結果	-		
その他条件	dihydropyrimidine dehydrogenase (DPD) deficiency 陰性		

候補アーム番号	3		
薬剤	BNT314 (TNFRSF9 Antibody) + BNT327 (PD-L1/PD-1 antibody, VEGFA Antibody) + SoC chemotherapy 2	対象疾患	adenocarcinoma of the colon or rectum
適格基準に一致するマーカー	MSI stable	薬剤に対する治療効果予測マーカー	
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	適格 【除外基準】 deficient mismatch repair 【本症例】 dMMR: pMMR(正常) 【一致結果】 不一致		
治療歴 (適格基準)		治療歴 (除外基準)	<ul style="list-style-type: none"> • Prior treatment with epithelial cell-adhesion molecule or 4-1BB targeted or immunotherapy. • Prior treatment with immune checkpoint inhibitors or programmed death-ligand 1 (PD[L]-1)/vascular endothelial growth factor bispecific antibody.
治療歴判定結果	-		
その他条件	dihydropyrimidine dehydrogenase (DPD) deficiency 陰性		

候補アーム番号	4		
薬剤	BNT327 (PD-L1/PD-1 antibody, VEGFA Antibody) + SoC chemotherapy 1	対象疾患	adenocarcinoma of the colon or rectum
適格基準に一致するマーカー	MSI stable	薬剤に対する治療効果予測マーカー	
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	適格 【除外基準】 deficient mismatch repair 【本症例】 dMMR: pMMR(正常) 【一致結果】 不一致		
治療歴 (適格基準)		治療歴 (除外基準)	<ul style="list-style-type: none"> • Prior treatment with epithelial cell-adhesion molecule or 4-1BB targeted or immunotherapy. • Prior treatment with immune checkpoint inhibitors or programmed death-ligand 1 (PD[L]-1)/vascular endothelial growth factor bispecific antibody.
治療歴判定結果	-		
その他条件	dihydropyrimidine dehydrogenase (DPD) deficiency 陰性		

jRCT2031250532 [2]	フェーズ1・2	情報確認日: 2026/01/27	
試験名	進行結腸直腸癌患者を対象に、試験薬であるBTN314と、別の試験薬であるBNT327及び化学療法との併用時の有益性及び安全性を検証する臨床試験		
試験実施元	IQVIAサービシーズジャパン合同会社	実施施設	国立がん研究センター東病院 ほか1施設
連絡先	PAB00182_CLs_JP@iqvia.com		

候補アーム番号	1		
薬剤	BNT314 (TNFRSF9 Antibody) + BNT327 (PD-L1/PD-1 antibody, VEGFA Antibody)	対象疾患	結腸直腸腺癌
適格基準に一致するマーカー	MSI stable	薬剤に対する治療効果予測マーカー	
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	適格 【除外基準】 dMMR[expression] 【本症例】 dMMR: pMMR(正常) 【一致結果】 不一致		
治療歴 (適格基準)		治療歴 (除外基準)	<ul style="list-style-type: none"> ・ EpCAM又は4-1BB標的療法、若しくは免疫療法による治療歴がある。 ・ 免疫チェックポイント阻害薬又はPD(L)-1/VEGF二重特異性抗体による治療歴がある。
治療歴判定結果	-		
その他条件			

jRCT2051250119 [3]		フェーズ 2	情報確認日：2026/01/27
試験名	ONO-4578-10：MSI-H/dMMRを有さないPD-L1陽性の進行結腸・直腸がん患者を対象に、2用量のONO-4578及びニボルマブをmFOLFOX6及びペバシズマブと併用したときの、安全性及び有効性を標準治療と比較する試験		
試験実施元	小野薬品工業株式会社	実施施設	大阪急性期・総合医療センター ほか3施設
連絡先	clinical_trial@ono-pharma.com		

候補アーム番号	1		
薬剤	ONO-4578 + オキサリプラチン + ニボルマブ + フルオロウラシル + ペバシズマブ + レボホリナートカルシウム水和物	対象疾患	結腸直腸癌
適格基準に一致するマーカー	MSI stable	薬剤に対する治療効果予測マーカー	
薬物療法歴による限定	未治療患者を対象	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】 PD-L1発現 【本症例】 登録なし 【一致結果】 不明 【除外基準】 dMMR[expression] 【本症例】 dMMR: pMMR(正常) 【一致結果】 不一致		
治療歴 (適格基準)		治療歴 (除外基準)	
治療歴判定結果	-		
その他条件			

jRCT2031240016 [4]		フェーズ 1・2	情報確認日：2026/01/27
試験名	再発又は転移性固形癌患者を対象とした、I-DXdのがん種横断的、第Ib/II相試験 (IDeate-PanTumor02)		
試験実施元	第一三共株式会社	実施施設	近畿大学病院 ほか7施設
連絡先	dsclinicaltrial_jp@daiichisankyo.com		

候補アーム番号	1		
薬剤	I-DXd (CD276 Antibody)	対象疾患	大腸癌
適格基準に一致するマーカー	MSI stable	薬剤に対する治療効果予測マーカー	
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			
治療歴 (適格基準)	<ul style="list-style-type: none"> ・ 進行性/転移性腫瘍に対する前回の標準治療のレジメンの実施中又は実施後の画像評価でPDが記録されている。 ・ 臨床的必要性に応じて、VEGF mAb又は抗EGFR mAb療法の併用下又は非併用下でのフツ化ピリミジン製剤 + オキサリプラチンを含む1ラインの全身療法後に再発又は進行した患者、又は標的療法を受けている場合は2ラインの治療後に再発又は進行した患者。 	治療歴 (除外基準)	<ul style="list-style-type: none"> ・ orlotamab、enoblituzumab、又はI-DXdを含む他のB7-H3を標的とする薬剤による前治療歴を有する。

・イリノテカンやトポテカンなどのトポイソメラーゼII阻害剤による前治療歴がない。

治療歴判定結果

-

その他条件

候補臨床試験実施施設・都道府県 ①

試験ID	実施施設・都道府県
NCT07079631 [1]	National Cancer Center Hospital East 千葉県
JRCT2031250532 [2]	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 千葉県, 東京都
JRCT2051250119 [3]	大阪急性期・総合医療センター, 大阪医療センター, 大阪国際がんセンター, 神戸市立医療センター 中央市民病院 大阪府, 兵庫県
JRCT2031240016 [4]	近畿大学病院, がん研究会有明病院, 四国がんセンター, 埼玉県立がんセンター, 静岡県立静岡がんセンター, 国立がん研究センター東病院, 愛知県がんセンター, 国立がん研究センター中央病院 埼玉県, 千葉県, 東京都, 静岡県, 愛知県, 大阪府, 愛媛県

参考文献 ①

番号	文献情報
[1]	Wang J, et al. "Activation of Receptor Tyrosine Kinases Mediates Acquired Resistance to MEK Inhibition in Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors." <i>Cancer Res</i> (2021). PMID:33203698
[2]	Kohlmeyer JL, et al. "CDK4/6-MEK Inhibition in MPNSTs Causes Plasma Cell Infiltration, Sensitization to PD-L1 Blockade, and Tumor Regression." <i>Clin Cancer Res</i> (2023). PMID:37410426
[3]	Zhao J, et al. "Next-generation sequencing based mutation profiling reveals heterogeneity of clinical response and resistance to osimertinib." <i>Lung Cancer</i> (2020). PMID:31839416
[4]	Whittaker SR, et al. "Combined Pan-RAF and MEK Inhibition Overcomes Multiple Resistance Mechanisms to Selective RAF Inhibitors." <i>Mol Cancer Ther</i> (2015). PMID:26351322
[5]	Rastogi S, et al. "Preclinical Activity of the Type II RAF Inhibitor Tovorafenib in Tumor Models Harboring Either a BRAF Fusion or an NF1 Loss-of-Function Mutation." <i>Cancer Res Commun</i> (2025). PMID:40111124
[6]	Wang J, et al. "Combined Inhibition of SHP2 and MEK Is Effective in Models of NF1-Deficient Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors." <i>Cancer Res</i> (2020). PMID:33032988
[7]	Abecunas C, et al. "Loss of NF1 in Melanoma Confers Sensitivity to SYK Kinase Inhibition." <i>Cancer Res</i> (2023). PMID:36409827
[8]	Eleved TF, et al. "MEK inhibition causes BIM stabilization and increased sensitivity to BCL-2 family member inhibitors in RAS-MAPK-mutated neuroblastoma." <i>Front Oncol</i> (2023). PMID:36895472
[9]	Wisinski KB, et al. "Trametinib in Patients With NF1-, GNAQ-, or GNA11-Mutant Tumors: Results From the NCI-MATCH ECOG-ACRIN Trial (EAY131) Subprotocols S1 and S2." <i>JCO Precis Oncol</i> (2023). PMID:37053535

症例情報・シーケンシング情報 ①

登録情報

登録ID	T000010470	C-CAT登録日	2025/06/24
------	------------	----------	------------

症例基本情報

患者識別ID	T000000010470	年齢	78歳	性別	男
がん種 (EP前)	READ				
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	10470
検体種別	FFPE	腫瘍細胞含有割合	40%
検体採取日 (腫瘍組織)	2023/04/24	検体採取日 (非腫瘍組織)	2025/07/09
検体採取部位	転移巣	具体的な採取部位	肝
原発臓器			
病理診断名	Adenocarcinoma involving the liver, partial hepatectomy. - compatible with rectal cancer metastases.		

患者背景情報

臨床診断名	直腸癌	診断日	2020/12/06	診断日時点の年齢	72歳
初回治療前の ステージ分類	IV期	ECOG PS	1		
喫煙歴有無	あり	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, 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	pMMR(正常)
腫瘍遺伝子変異量	不明or未検査	KRAS	陰性	KRASタイプ	
NRAS	陰性	NRASタイプ		HER2	陰性 (1+)
HER2遺伝子増幅 (ISH法)		EGFR(IHC)	不明or未検査	BRAF(V600)	陰性

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	術前補助療法
レジメン名	mFOLFOX6+Pan (後発品)			最良総合効果	PR
薬剤名 (1)	パニツムマブ, ベクティビックス点滴静注400				
薬剤名 (2)	フルオロウラシル, フルオロウラシル注1000mg 20m L				
薬剤名 (3)	オキサリプラチンテンテキジョウ, エルプラット 静注100mg 20m L				
レジメン内容 変更情報					
投与開始日	2021/02/08	投与終了日	2021/04/14	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	術後補助療法
レジメン名	mFOLFOX6 (後発品)			最良総合効果	PD
薬剤名 (1)	フルオロウラシル, フルオロウラシル注1000mg 20m L				
薬剤名 (2)	オキサリプラチンテンテキジョウ, エルプラット 静注100mg 20m L				
レジメン内容 変更情報					
投与開始日	2021/08/30	投与終了日	2021/11/22	増悪確認日	2021/11/20
終了理由	無効中止				

シーケンシング情報

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

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	22.5	100.0	1184		
2	tumor	RNA					
3	tumor	DNA	17.0	100.0	775		

バージョン情報 ⓘ

C-CAT CKDB	2026-05-26T00:47:27 (薬剤登録数：486, 試験登録数：736)					
ClinVar	v20260113	COSMIC	v103	ToMMo	61kjp	
1000G	phase 3	gnomAD	exome 2.1	C-CAT登録症例のデータの集計日	2025/12/19	

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

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）（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。

- *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せん。

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 のマーカー情報を記載しています。マーカーセクションは、「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」で構成されます。

■アレル頻度情報

• 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。

• 全がん種バリエント頻度
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）。

• がん種別バリエント頻度
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 変異頻度を記載しています。

■生殖細胞系列バリエント分類

• 生殖細胞系列バリエント
ペア解析により検出された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
Tumor-only パネルまたはセルフリー（cfDNA）パネルで検出され、平沢班ガイドラインに定義されている PGPV 開示推奨遺伝子に該当し、前述の PGPV 開示基準（遺伝子別の VAF 基準等）を満たすバリエントを対象とします。

■治療効果予測テーブルにおける臨床試験への付記マーク（*、#）

臨床試験の適格基準／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、不適格と判定された臨床試験には、アスタリスク（*）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する治療効果予測エビデンスであるために当該試験と紐づいている場合には、シャープ（#）が付記されます。

■レベル（エビデンスレベル）

【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（*）を表示します。

【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、診断における有用性が示されている。	D

【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

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ています。

■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記載します。

基準	分類
薬物療法歴のない患者を対象としている。	未治療患者を対象
薬物療法歴のある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。	限定なしまたは不明

■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記載します。

基準	分類
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。	不可
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）。	可

■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。

基準	判定結果
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。	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。	不適格
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。	要確認

■治療歴（適格基準）・治療歴（除外基準）・治療歴判定結果

臨床試験の対象条件（適格基準／除外基準）のうち、がん治療歴に関わる記述を抜粋して記載しています。

また、治療歴判定結果では、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、判定結果を理由付きで記載しています。

基準	判定結果
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。	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。	不適格
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。	要確認

候補臨床試験実施施設・都道府県一覧

候補臨床試験の実施施設とその実施地域（都道府県）をまとめて記載しています。

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。

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。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ています。

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ています。

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、その活用の際には、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