

# FoundationOne Liquid CDx版 C-CAT調査結果バージョン1.0

---

## 説明内容

がんゲノム情報管理センター(C-CAT)

2021年7月20日

1. 背景 .....	P.3
2. バージョン1.0の制限事項（バージョン2.0との違い） .....	P.4
3. お問い合わせ先 .....	P.10

## ■ バージョン1.0運用の背景

新規パネル検査に対して、C-CAT調査結果を作成するためには、十分なサンプルデータを用いたパイプラインの開発・検証が必要になります。そのため、C-CATでは新規パネルの運用開始にあたって一定の開発・検証期間を設けており、その期間に検査会社から様々な変異に対応したサンプルデータを提供いただき開発・検証を実施することとしています。

もし、保険診療開始時点で開発、十分な検証が未完了の場合であっても、部分的に未完成なパイプラインでC-CAT調査結果を作成し、運用において目視確認を実施することで患者の治療選択をエキスパートパネルで議論する際に用いる参考資料として資する情報が提供できるようC-CATとして最善の努力を払います（このC-CAT調査結果を「バージョン1.0」と呼称します）。

パイプラインの開発、検証が完了次第、C-CAT調査結果（「バージョン2.0」と呼称）の運用に切り替えます。

この度、FoundationOne Liquid CDxの運用開始にあたっては十分な検証をおこなうことができていないことから、バージョン1.0での運用開始をおこなうことを決定しました。

今後の予定としては、8月10日よりC-CATでFoundationOne Liquid CDxのデータ受入を開始し、バージョン1.0の提供をおこないます。

### ■ C-CAT調査結果バージョン1.0の確認方法

FoundationOne Liquid CDxのバージョン1.0ではC-CAT調査結果の表紙上部に以下の文章を掲載しています。この文章の掲載有無によってバージョン1.0かどうかご判断ください。

#### C-CAT調査結果



c-cat-findings\_20210524\_5123456789

新規導入された遺伝子パネル検査に対する調査結果については、特に注意して目視確認を行い、精度確保に努めていますが、本調査結果を活用する際には、エキスパートパネル等において十分なお確認をお願いします。



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。

### ■ C-CAT調査結果「1 基本項目」の違い

バージョン1.0では「検査検体」の項目を記載しません。

バージョン2.0では「1-3 検査」欄に「検査検体」の項目を追加します。FoundationOne Liquid CDxではリキッドバイオプシー検査であることからtumor-only (cell-free)と記載する予定です。

#### バージョン1.0

1-3 検査			
検体採取日	2019/10/08	パネル名	FoundationOne Liquid CDx AB1

#### バージョン2.0

1-3 検査			
検体採取日	2019/10/08	パネル名	FoundationOne Liquid CDx AB1
検査検体	tumor-only (cell-free)		

### ■ C-CAT調査結果「2 調査結果」の違い（遺伝子変異以外のバイオマーカー）

バージョン1.0では「遺伝子変異以外のバイオマーカー」を記載せず、MSIとTMBは報告されません。FoundationOne Liquid CDxの解析結果レポートをご参照ください。

バージョン2.0では「遺伝子変異以外のバイオマーカー」の項目を追加します。FoundationOne Liquid CDxで検出されるMSIとTMBについて報告し、その検査結果によって薬剤、臨床試験等の臨床的意義付けをおこないます。

### バージョン1.0

遺伝子変異以外のバイオマーカーは報告されません。

### バージョン2.0

遺伝子変異以外のバイオマーカー					「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験、「▲番号」は海外臨床試験の詳細情報へのリンクです。		
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 high	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	pembrolizumab ■1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中(5件) ●1-5
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	ipilimumab + nivolumab ■1	国内適応外薬 FDA承認薬
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	nivolumab ■1	国内適応外薬 FDA承認薬 国内臨床試験中(15件) ●4-18
		4	Oncogenic	Oncogenic	F ■3,4		
2	TMB high 110.00 mutations-per-megabase	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	pembrolizumab ■2	FDA承認薬 国内臨床試験中(5件) ●1-5

### ■ C-CAT調査結果「2 調査結果」の違い（塩基置換、挿入、欠失）

バージョン1.0ではアレル頻度情報を記載しません。FoundationOne Liquid CDxの解析結果レポートをご参照ください。

バージョン2.0ではアレル頻度情報を追加します。ただし、アレル頻度情報によって薬剤、臨床試験等の臨床的意義付け内容に影響は発生しません。

#### バージョン1.0

CDK12  
Q1050\*

#### バージョン2.0

CDK12  
Q1050\*  
0.01

➤ アレル頻度情報を記載します。

### ■ C-CAT調査結果「2 調査結果」の違い（遺伝子再構成、構造異型）

バージョン1.0ではサイトバンドを記載しません。

バージョン2.0ではサイトバンドを追加します。ただし、サイトバンド情報によって薬剤、臨床試験等の臨床的意義付け内容に影響は発生しません。

#### バージョン1.0

*EML4-ALK*

#### バージョン2.0

*EML4-ALK gene fusion  
p23.2-p21*

- 融合遺伝子に「gene fusion」の記載が追加されます。
- サイトバンドを記載します。



### ■ C-CAT調査結果「2 調査結果」の違い（コピー数変化）

バージョン1.0ではコピー数変化の値と遺伝子の座標を記載しません。

バージョン2.0ではコピー数変化の値と遺伝子の座標を追加します。ただし、コピー数変化の値と遺伝子の座標情報によって薬剤、臨床試験等の臨床的意義付け内容に影響は発生しません。

#### バージョン1.0

**EGFR**  
**Amplification**

#### バージョン2.0

**EGFR Amplification**  
**absolute copy number: 7.00**  
**fold-change: 1.22**  
**chr7: 55,086,949-55,273,310**

- コピー数変化の値を2つの単位で記載します。
  1. absolute copy number
  2. fold-change
- 遺伝子の座標を記載します。

## ■ 受付時間

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

## ■ 受付方法

- 電話 : 050-3000-6505
- Eメール : [helpdesk\\_c-cat@ml.res.ncc.go.jp](mailto:helpdesk_c-cat@ml.res.ncc.go.jp)

## ■ 留意事項

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

## ■ よくあるご質問

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

URL : [https://www.ncc.go.jp/jp/c\\_cat/jitsumushya/index.html](https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/index.html)