

C-CAT調査結果

改訂内容

がんゲノム情報管理センター(C-CAT)

2024年7月26日

1. 概要	P.3
2. 項目「リファレンスゲノム」の追加	P.4
3. マーカー物理位置情報およびサイトバンド情報の追加.....	P.5
4. お問い合わせ先 C-CATヘルプデスク	P.7

■ 改訂の概要

C-CATでは、より有用な情報を提供するため、C-CAT調査結果の項目等について定期的に見直しをおこなっています。この度、エキスパートパネル等から寄せられたC-CAT調査結果に対する改善のご要望につきまして、C-CATで検討をおこないC-CAT調査結果の改訂を2024年7月31日(水)に実施します。

8月1日(木)以降、改訂後のC-CAT調査結果を作成します。

特に、今回の改訂では以下の改訂をおこなっています。

- 項目「リファレンスゲノム」の追加（「1 基本項目」）
- マーカー物理位置情報およびサイトバンド情報の追加（「2 調査結果」）

本資料では改訂内容について詳細をご説明しています。

2. 項目「リファレンスゲノム」の追加

■ 改訂内容

「1 基本項目」 - 「1-3 検査」に「リファレンスゲノム」の項目を新設し、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掲載します。

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	64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	OncoGuide™ NCC オンコパネル システム ver.3.02-01
検査検体	tumor and matched-normal	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	40.12	92.34	1612.00	1582.00	
2	normal	DNA-seq	26.00	92.38	765.20	682.00	

■ 改訂内容

物理位置およびサイトバンドの値をC-CAT調査結果「2 調査結果」の各マーカー下部に掲載します。

物理位置は、検査会社から受領した値を掲載します。

サイトバンドは、検査会社から受領した値またはC-CATで計算した値を掲載します。

ただし、遺伝子変異のカテゴリにより物理位置およびサイトバンドは掲載されない場合があります。

マーカー
TP53
p.A268V
chr17: 7,576,926 17p13.1
80.0% (376/469)
全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/56,682)
がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/2,676)
がん種別遺伝子変異頻度: 57.3% (1,533/2,676)

■ 改訂内容（続き）

物理位置およびサイトバンドを掲載する遺伝子変異（マーカー）のカテゴリは以下の通りです。

#	カテゴリ	掲載有無	
		物理位置	サイトバンド
1	遺伝子変異以外のバイオマーカー	なし	なし
2	塩基置換、挿入、欠失(DNA)	あり	あり
3-1	遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)	あり	あり
3-2	遺伝子再構成(RNA)、構造異型(RNA)	あり	あり
4	コピー数変化	あり	あり
5	遺伝子発現	なし	なし
6	生殖細胞系列変異(T/N実施検査のみ)	あり	あり
7	複合マーカー	なし	なし

■ 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

■ 留意事項

- お問い合わ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。
- お問い合わせに管理番号を発行します。次回以降、同件のお問い合わ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