

C-CAT調査結果

c-cat-findings_20220315_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

① 海外臨床試験情報等の掲載を終了します

2022年3月25日（金）に海外臨床試験情報等、以下の掲載を終了しました。

- ・米国エビデンス（「2 調査結果」、「5 参考文献」）
- ・海外臨床試験（「3 候補となる臨床試験一覧」等）
- ・変異遺伝子の詳細（「4 変異遺伝子の詳細」）

詳細は2022年3月の重要なお知らせをご覧ください。

② C-CAT診療検索ポータルをご活用ください！

診療検索ポータルでは、本症例と同じ遺伝子変異を持つ他症例の診療情報を参照することができます。

C-CAT調査結果の「マーカー」部分に掲載されたリンクから、直接、診療検索ポータルを参照できるようになりました。

閲覧には診療検索ポータルのログイン権限が必要です。

操作方法は「C-CATがんゲノム検査ポータル」から「C-CATライブラリ」に入り「診療検索ポータル操作マニュアル」をご覧ください。

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	62	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	2022/02/01	パネル名	OncoGuide™ NCC オンコパネル システム ver.2.01-01
検査検体	tumor and matched-normal		

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	

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	2	2

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	海外臨床試験中	FDA承認薬	FDA適応外薬
5	33	9	掲載していません	6	12

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 57.89 %	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	C	ipilimumab + nivolumab ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	nivolumab ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (12件) ● 9~20
		4	Oncogenic	Oncogenic	F ■ 3,4		
2	TMB 34.56 Muts/Mb	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	pembrolizumab ■ 2	FDA承認薬 国内臨床試験中 (7件) ● 2~8

塩基置換、挿入、欠失 (DNA)

「■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	米国エビデンスレベル
3	ABL1 p.F336L 0.26 (548/2141) 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/27,823) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/127)	1	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 5			
		2				nilotinib(Drug Target Match) ■ 27	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 21	
		3				ponatinib hydrochloride(Drug Target Match) ■ 27	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 21	
		4	Predictive	Resistance	R2*	dasatinib ■ 6	国内適応外薬	
		5	Predictive	Resistance	R2*	imatinib mesylate ■ 7	国内適応外薬 FDA適応外薬	

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	米国エビデンスレベル
4	TP53 p.A268V 0.80 (376/469) 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/27,823) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子変異頻度: 61.4% (78/127)	1				AMG 650(Trial Condition Match) ■ 25	国内臨床試験中 (1件) ● 22	
5	ATM p.E2444K 0.39 (165/421) 全がん種バリエーション頻度: 0.01% (2/27,823) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/127)							
6	BRCA2 p.V2109I 0.51 (387/755) ※ToMMo = 0.68% ※ExAC = 0.38% ※1000G = 0.20% 全がん種バリエーション頻度: 1.21% (336/27,823) がん種別バリエーション頻度: 0.79% (1/127) がん種別遺伝子変異頻度: 7.09% (9/127)							

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)

「■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	米国エビデンスレベル
7	GBA-NTRK1 gene fusion q22-q23.1 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/27,823) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子1変異頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子2変異頻度: 1.57% (2/127)	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	entrectinib ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (2件) ● 21, 23	
		2	Predictive	Sensitivity/Response	A	larotrectinib ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬	
		3	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 8			
		4				repretrectinib(Trial Condition Match) ■ 26	国内臨床試験中 (1件) ● 24	
8	BCR-ABL1 gene fusion q11.23-q34.12 全がん種バリエーション頻度: 0.00% (1/27,823) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子1変異頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子2変異頻度: 0.00% (0/127)	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	asciminib ■ 2	FDA適応外薬	
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	bosutinib monohydrate ■ 2	FDA適応外薬	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	chemotherapy + imatinib mesylate ■ 9	国内適応外薬 FDA適応外薬	
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	dasatinib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬	
		5	Predictive	Sensitivity/Response	C	imatinib mesylate ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 21	

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	米国エビデンスレベル
		6	Predictive	Sensitivity/Response	C	nilotinib ■ 2	FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 21	
		7	Predictive	Sensitivity/Response	C	ponatinib hydrochloride ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 21	
		8	Oncogenic	Oncogenic	F ■ 10, 11			

「■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。

コピー数変化

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	米国エビデンスレベル
9	CDK4 Amplification log2 fold-change: 2.13 chr12: 58,141,510-58,146,093 全がん種バリエーション頻度: 2.27% (632/27,823) がん種別バリエーション頻度: 3.15% (4/127) がん種別遺伝子変異頻度: 3.15% (4/127)	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	palbociclib ■ 12, 13	国内臨床試験中 (6件) ● 25~30	
		2	Oncogenic	Oncogenic	F ■ 14~16			
		3				abemaciclib (Drug Target Match) ■ 28	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (3件) ● 30~32	
10	RAD51C Loss log2 fold-change: -1.04 chr17: 56,769,963-56,812,972 全がん種バリエーション頻度: 0.09% (25/27,823) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/127)	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib ■ 2	FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 3	
		2	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 17~19			

「■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。

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	米国エビデンスレベル
11	BRCA2 p.R2318* 0.51 (102/200) ※ToMMo = 0.02% 全がん種バリエーション頻度: 0.05% (13/27,823) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子変異頻度: 0.79% (1/127)	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	olaparib ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (1件) ● 3	—
		2	Predictive	Sensitivity/Response	A	talazoparib ■ 2	FDA承認薬	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	bevacizumab + olaparib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬	
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	niraparib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 33	
		5	Predictive	Sensitivity/Response	C	platinum compound ■ 20		

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	米国エビデンスレベル
		6	Predictive	Sensitivity/Response	C	rucaparib ■ 2	FDA適応外薬	
		7	Predisposing	Pathogenic Breast-ovarian cancer, familial 2	F ■ 21			
12	MSH2 p.V89A 0.49 (98/200) ※ToMMo = 0.03% 全がん種バリエーション頻度: 0.03% (9/27,823) がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/127) がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/127)							—

「■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。

複合マーカーテーブル

No.	複合マーカー	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
13	ABL1 p.F336L BCR-ABL1 gene fusion	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	ponatinib hydrochloride ■ 22	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 21
		2	Predictive	Resistance	R2*	dasatinib ■ 23	国内適応外薬
		3	Predictive	Resistance	R2*	imatinib mesylate ■ 24	国内適応外薬 FDA適応外薬

検査会社のコメント

対象変異	コメント
全体	OncoGuide NCCオンコパネルシステムからレポートされる合計変異出現率をTMB値として掲載しています。本合計変異出現率によるTMB判定の手法は臨床的に確立されたものではありません。
全体	OncoGuide NCCオンコパネルシステムからレポートされるMSI判定の手法は臨床的に確立されたものではありません。
全体	本検査は固形がん患者を対象とした腫瘍組織の包括的なゲノムプロファイリング検査であり、遺伝性の疾患の診断を目的とするものではありません。本検査で検出された生殖細胞系列バリエーション情報に関する患者への結果開示の判断は、施設のエキスパートパネルと、施設の明文化された規定に基づき行ってください。

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、「実施機関（連絡先）」への確認が必要となります。

国内臨床試験一覧

● 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2	Study of Pembrolizumab (MK-3475) in Participants With Advanced Solid Tumors (MK-3475-158/KEYNOTE-158) (NCT02628067 , 2021/12/20, 2022/02/01)
薬剤名	Biological: pembrolizumab	
がん種	Advanced Cancer Anal Carcinoma Anal Cancer Biliary Cancer Cholangiocarcinoma Bile Duct Cancer Neuroendocrine Tumor Carcinoid Tumor Endometrial Carcinoma Endometrial Cancer Cervical Carcinoma Cervical Cancer Vulvar Carcinoma Vulvar Cancer Small Cell Lung Carcinoma Small Cell Lung Cancer (SCLC) Mesothelioma Thyroid Carcinoma Thyroid Cancer Salivary Gland Carcinoma Salivary Gland Cancer Salivary Cancer Parotid Gland Cancer Advanced Solid Tumors Colorectal Carcinoma	
実施機関	Merck Sharp & Dohme Corp.	
連絡先	1-888-577-8839,	

● 2

マーカー番号	1-1 , 2-1	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	特定の固形がん患者を対象としたMK-7684Aの単独療法及び他の抗悪性腫瘍剤との併用療法を評価する試験 (JRCT2031210335 , 2021/10/28, 追加情報提供無し)
薬剤名	Vibostolimab / ペムブロリズマブ, ペムブロリズマブ, レンバチニブメシル酸塩	
がん種	特定の固形がん	
実施機関	MSD株式会社	
連絡先	msdjrct@merck.com	

● 3

マーカー番号	1-1 , 2-1 , 10-1 , 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2・3	1次化学療法及びペムブロリズマブの併用投与により臨床的ベネフィットが得られた切除不能な局所再発又は転移性トリプルネガティブ乳癌 (TNBC) 患者を対象にオラパリブ及びペムブロリズマブの併用投与と化学療法及びペムブロリズマブの併用投与を比較する非盲検、無作為化、第II/III相試験 (KEYLYNK-009) (JapicCTI-195082 , 2020/02/12, 追加情報提供無し)
薬剤名	オラパリブ+ペムブロリズマブ, 化学療法+ペムブロリズマブ	
がん種	トリプルネガティブ乳癌	
実施機関	MSD株式会社	
連絡先	JPCT@merck.com	

● 4

マーカー番号	1-1 , 2-1	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	エストロゲン受容体陽性 (ER+) / ヒト上皮成長因子受容体2陰性 (HER2-) の高リスク乳癌患者を対象とした術前化学療

薬剤名	MK-3475+化学療法, MK-3475+治験担当医師選択の内分泌治療薬, プラセボ+化学療法, プラセボ+治験担当医師選択の内分泌治療薬	法及び術後内分泌療法併用下での MK-3475とプラセボを比較する二重盲検、無作為化、第III相試験 (KEYNOTE-756) (JapicCTI-194604, 2019/01/29, 追加情報提供無し)
がん種	乳癌	
実施機関	MSD株式会社	
連絡先	JPCT@merck.com	

● 5

マーカー番号	1-1, 2-1	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	V937の腫瘍内投与とペムプロリズマブの併用療法を評価する第I b/II相試験 (JRCT2033200191, 2021/05/13, 追加情報提供無し)
薬剤名	◆第1群: V937を最大8コース腫瘍内投与する。ペムプロリズマブは最大35コース静脈内投与する。1コース目は28日間で, 2コース目以降は1コース21日間とする。◆第2群パートI: 用量1, 2及び3のV937を最大8コース腫瘍内投与する。ペムプロリズマブは最大35コース静脈内投与する。1コース目は28日間で, 2コース目以降は1コース21日間とする。◆第2群パートII: 予備的な第II相推奨用量 (RP2D) のV937を最大8コース腫瘍内投与する。ペムプロリズマブは最大35コース静脈内投与する。1コース目は28日間で, 2コース目以降は1コース21日間とする。	
がん種	固形癌	
実施機関	MSD株式会社	
連絡先	msdjrct@merck.com	

● 6

マーカー番号	1-1, 2-1	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	M21-410, ABBV-514単独静脈内注射投与及びペムプロリズマブ又はbudigalimab併用投与の非小細胞肺癌患者、頭頸部扁平上皮癌患者及び固形がん成人患者における有害事象と薬物動態の評価試験 (JRCT2031210386, 2021/10/22, 2021/12/03)
薬剤名	ABBV-514, ABBV-181	
がん種	非小細胞肺癌 (NSCLC), 頭頸部扁平上皮癌 (HNSCC)	
実施機関	アッヴィ合同会社	
連絡先	AbbVie_JPN_info_clingov@abbvie.com	

● 7

マーカー番号	1-1, 2-1	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	局所進行又は転移性腫瘍患者を対象にABBV-CLS-579の単独投与及び抗PD-1抗体との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 [M20-124] (JapicCTI-205394, 2021/04/28, 2021/12/02)
薬剤名	ABBV-CLS-579	
がん種	進行固形癌	
実施機関	CalicoLifeSciencesLLC	
連絡先	0120-587-874	

● 8

マーカー番号	1-1, 2-1	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	局所進行又は転移性悪性腫瘍患者を対象にチラゴルマブ単剤及びアテゾリズマブ及び/又は他の抗悪性腫瘍薬併用時の安全性及び薬物動態を評価する第Ia/Ib相非盲検用量漸増試験 (JRCT2031210432 , 2021/11/19, 追加情報提供無し)
薬剤名	チラゴルマブ, アテゾリズマブ	
がん種	局所進行性, 再発性, 又は転移性の悪性腫瘍	
実施機関	F.ホフマン・ラ・ロシュ社	
連絡先	clinical-trials@chugai-pharm.co.jp	

● 9

マーカー番号	1-3	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2	ONO-4538の有効性及び安全性を検討する治験に参加し、ONO-4538投与継続中の悪性腫瘍患者を対象とした第2相多施設共同非盲検単群試験 (ONO-4538-98) (JapicCTI-205441 , 2020/10/15, 追加情報提供無し)
薬剤名	ONO-4538	
がん種	悪性腫瘍	
実施機関	小野薬品工業株式会社	
連絡先	clinical_trial@ono.co.jp	

● 10

マーカー番号	1-3	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	進行固形がんにおけるBMS-986207モノクローナル抗体単剤投与及びニボルマブ併用投与の第1/2a相First-In-Human試験 (JapicCTI-173533 , 2019/12/06, 追加情報提供無し)
薬剤名	BMS-986207, Nivolumab	
がん種	固形がん	
実施機関	ブリistol・マイヤーズ スクイブ株式会社	
連絡先	mg-jp-clinical_trial@bms.com	

● 11

マーカー番号	1-3	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	進行悪性腫瘍におけるBMS-986258 単剤投与及びニボルマブ併用投与の第1/2相First-in-human 試験 (JapicCTI-184034 , 2019/07/26, 追加情報提供無し)
薬剤名	BMS-986258, ニボルマブ	
がん種	進行悪性腫瘍	
実施機関	ブリistol・マイヤーズ スクイブ株式会社	
連絡先	mg-jp-clinical_trial@bms.com	

● 12

マーカー番号	1-3	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	進行悪性腫瘍におけるNKTR-214(BMS-986321)とニボルマブ(BMS-936558)の併用投与の安全性及び忍容性を評価する第1相試験 (JapicCTI-184237 , 2019/02/18, 追加情報提供無し)
薬剤名	NKTR-214(BMS-986321), ニボルマブ	
がん種	進行悪性腫瘍	
実施機関	ブリistol・マイヤーズ スクイブ株式会社	
連絡先	mg-jp-clinical_trial@bms.com	

● 13

マーカー番号	1-3	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	固形がん患者を対象としたE7389リボソーム製剤及びニボルマブ併用の非盲検第1b/2相試験 (JapicCTI-194960 , 2021/03/29, 追加情報提供無し)
薬剤名	E7389, ONO-4538	
がん種	固形がん (第2相パートは胃がん, 食道がん, 小細胞肺癌)	
実施機関	エーザイ株式会社	
連絡先	eisai-chiken_hotline@hhc.eisai.co.jp	

● 14

マーカー番号	1-3	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	進行固形がん患者を対象とした、抗LAG-3モノクローナル抗体 (BMS-986016) 単独投与及び抗PD-1モノクローナル抗体 (ニボルマブ, BMS-936558) との併用投与における安全性、忍容性及び有効性を評価する第1相用量漸増試験 (JapicCTI-173483 , 2017/01/06, 追加情報提供無し)
薬剤名	BMS-986016, ONO-4538/BMS-936558	
がん種	進行固形がん	
実施機関	プリストル・マイヤーズ スクイブ株式会社	
連絡先	mg-jp-clinical_trial@bms.com	

● 15

マーカー番号	1-3	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2	免疫細胞療法と免疫チェックポイント阻害薬併用療法 (jRCTc031190098 , 2021/12/09, 追加情報提供無し)
薬剤名	ニボルマブ	
がん種	悪性腫瘍	
実施機関	医療法人社団混志会 瀬田クリニック東京	
連絡先	citeg@j-immunother.com	

● 16

マーカー番号	1-3	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2	免疫細胞療法と免疫チェックポイント阻害薬併用療法 (jRCTc031190099 , 2021/12/09, 追加情報提供無し)
薬剤名	ニボルマブ	
がん種	悪性腫瘍	
実施機関	医療法人社団混志会 瀬田クリニック東京	
連絡先	citeg@j-immunother.com	

● 17

マーカー番号	1-3	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2	免疫細胞療法と免疫チェックポイント阻害薬併用療法 (jRCTc031190100 , 2021/12/09, 追加情報提供無し)
薬剤名	ニボルマブ	
がん種	悪性腫瘍	
実施機関	医療法人社団混志会 瀬田クリニック東京	
連絡先	citeg@j-immunother.com	

● 18

マーカー番号	1-3	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2	免疫細胞療法と免疫チェックポイント阻害薬併用療法 (jRCTc031190101 , 2021/12/09, 追加情報提供無し)
薬剤名	ニボルマブ	
がん種	悪性腫瘍	
実施機関	医療法人社団混志会 瀬田クリニック東京	
連絡先	citeg@j-immunother.com	

● 19

マーカー番号	1-3	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	免疫細胞療法と免疫チェックポイント阻害薬併用療法 (jRCTc031210185 , 2021/07/06, 追加情報提供無し)
薬剤名	ニボルマブ	
がん種	悪性腫瘍	
実施機関	医療法人社団混志会 瀬田クリニック東京	
連絡先	citeg@j-immunother.com	

● 20

マーカー番号	1-3	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	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 , 2021/12/28, 追加情報提供無し)
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	
連絡先	clinical_trial@ono.co.jp	

● 21

マーカー番号	3-2, 3-3, 7-1, 8-5, 8-6, 8-7, 13-1	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 , 2021/12/06, 2022/01/11)
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, クリゾチニブ	
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	
連絡先	ncch1901_consult@ml.res.ncc.go.jp	

● 22

マーカー番号	4-1	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	進行固形癌患者を対象としたAMG650の第I相試験 (jRCT2031200176 , 2020/10/28, 追加情報提供無し)
薬剤名	AMG 650	
がん種	進行固形癌患者	
実施機関	アムジェン株式会社	

連絡先 clinicaltrials_japan@amgen.com

● 23

マーカー番号	7-1	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	Basket Study of Entrectinib (RXDX-101) for the Treatment of Patients With Solid Tumors Harboring NTRK 1/2/3 (Trk A/B/C), ROS1, or ALK Gene Rearrangements (Fusions) (NCT02568267 , 2021/10/28, 追加情報提供無し)
薬剤名	Drug: Entrectinib	
がん種	Breast Cancer Cholangiocarcinoma Colorectal Cancer Head and Neck Neoplasms Lymphoma, Large-Cell, Anaplastic Melanoma Neuroendocrine Tumors Non-Small Cell Lung Cancer Ovarian Cancer Pancreatic Cancer Papillary Thyroid Cancer Primary Brain Tumors Renal Cell Carcinoma Sarcomas Salivary Gland Cancers Adult Solid Tumor	
実施機関	Hoffmann-La Roche	
連絡先	888-662-6728 (U.S. and Canada), global-roche-genentech-trials@gene.com	

● 24

マーカー番号	7-4	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	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 , 2021/05/18, 2021/07/20)
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患者	
実施機関	IQVIAサービシーズジャパン株式会社	
連絡先	yoshinobu.nakamura@iqvia.com	

● 25

マーカー番号	9-1	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	JBCRG-M07(FUTURE) (jRCTs021180028 , 2021/11/16, 追加情報提供無し)
薬剤名	フルベストラント, パルボシクリブ	
がん種	ホルモン陽性進行・再発乳癌	
実施機関	独立行政法人国立病院機構北海道がんセンター	
連絡先	hcc@watanabekenichi.com	

● 26

マーカー番号	9-1	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陰性進行性乳癌患者に対する一次治療としてのamcenestrant (SAR439859) 及びパルボシクリブ併用投与 (jRCT2031200210 , 2021/03/01, 追加情報提供無し)
薬剤名	Amcenestrant (SAR439859), Amcenestrant-プラセボ, レトロゾール, レトロゾール-プラセボ, パルボシクリブ, ゴセレリン	
がん種	乳癌	
実施機関	サノフィ株式会社	
連絡先	clinical-trials-jp@sanofi.com	

● 27

マーカー番号	9-1	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	エストロゲン受容体陽性HER2陰性の局所進行又は転移性乳癌患者を対象とした、GDC-9545+パルボシクリブ併用療法の有効性及び安全性をレトロゾール+パルボシクリブ併用療法と比較評価する試験 (JRCT2071200038 , 2021/06/04, 追加情報提供無し)
薬剤名	GDC-9545 (giredestrant), パルボシクリブ, レトロゾール	
がん種	エストロゲン受容体陽性HER2陰性の局所進行又は転移性乳癌患者	
実施機関	中外製薬株式会社	
連絡先	clinical-trials@chugai-pharm.co.jp	

● 28

マーカー番号	9-1	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の臨床試験 (JRCT2031200246 , 2020/12/15, 追加情報提供無し)
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	
連絡先	clinical-trials@pfizer.com	

● 29

マーカー番号	9-1	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 , 2021/04/15, 追加情報提供無し)
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	
連絡先	RD-clinical-information-Japan@astrazeneca.com	

● 30

マーカー番号	9-1, 9-3	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	ONO-4578-06: 乳がんを対象としたONO-4578並びにレトロゾール及びCDK4/6阻害薬の併用投与における第I相試験 (JRCT2031210364 , 2021/11/22, 追加情報提供無し)
薬剤名	ONO-4578	
がん種	乳がん	
実施機関	小野薬品工業株式会社	
連絡先	clinical_trial@ono.co.jp	

● 31

マーカー番号	9-3	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3	MonarchE: 試験実施計画書I3Y-MC-JPCF リンパ節転移陽性、ホルモン受容体陽性、HER2陰性の再発高リスク早期乳癌患者を対象とした標準的な術後内分泌療法単独、とアベマシクリブとの併用の無作為化非盲検 第III相試験 (I3Y-MC-JPCF) (JapicCTI-173668 , 2018/10/31, 追加情報提供無し)
薬剤名	Abemaciclib + 内分泌療法, 標準術後内分泌療法単独	
がん種	乳癌	
実施機関	日本イーライリリー株式会社	

連絡先	0120-023-812
-----	--------------

● 32

マーカー番号	9-3	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2	AGAIN (jRCTs031210129 , 2021/08/06, 追加情報提供無し)
薬剤名	アベマシクリブ, フルベストラント, アナストロゾール, レトロゾール, エキセメスタン	
がん種	HR陽性HER2陰性転移再発乳癌	
実施機関	公益財団法人がん研究会有明病院	
連絡先	takahiro.kogawa@jfcr.or.jp	

● 33

マーカー番号	11-4	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3	ctDNAの存在に基づく分子的疾患を有する、HER2陰性BRCA変異陽性乳癌患者又はトリプルネガティブ乳癌患者を対象とした、ニラパリブの有効性及び安全性のプラセボとの比較 (jRCT2031210330 , 2021/10/18, 2021/12/01)
薬剤名	ニラパリブトシル酸塩水和物	
がん種	乳癌	
実施機関	武田薬品工業株式会社	
連絡先	smb.Japanclinicalstudydisclosure@takeda.com	

海外臨床試験一覧

臨床試験情報の掲載をしていません。

4 変異遺伝子の詳細

変異遺伝子の詳細情報の掲載をしていません。

5 参考文献

国内

文献番号	参考文献	マーカー番号
■ 1	PMDA	No. 1-1 , 1-2 , 1-3 , 7-1 , 7-2 , 8-4 , 8-5 , 8-7 , 11-1 , 11-3 , 11-4
■ 2	FDA	No. 2-1 , 8-1 , 8-2 , 8-6 , 10-1 , 11-2 , 11-6
■ 3	Cancer Genome Atlas Network "Comprehensive molecular characterization of human colon and rectal cancer." Nature(2012) PMID:22810696	No. 1-4
■ 4	Cyriac Kandath et al. "Integrated genomic characterization of endometrial carcinoma." Nature(2013) PMID:23636398	No. 1-4
■ 5	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

■ 6	Jorge Cortes et al. "Dynamics of BCR-ABL kinase domain mutations in chronic myeloid leukemia after sequential treatment with multiple tyrosine kinase inhibitors." Blood(2007) PMID:17785585	No. 3-4
■ 7	Simona Soverini et al. "Contribution of ABL kinase domain mutations to imatinib resistance in different subsets of Philadelphia-positive patients: by the GIMEMA Working Party on Chronic Myeloid Leukemia." Clin Cancer Res(2006) PMID:17189410	No. 3-5
■ 8	A Vaishnavi et al. "Oncogenic and drug-sensitive NTRK1 rearrangements in lung cancer." Nat Med(2013) PMID:24162815	No. 7-3
■ 9	K R Schultz et al. "Long-term follow-up of imatinib in pediatric Philadelphia chromosome-positive acute lymphoblastic leukemia: Children's Oncology Group study AALL0031." Leukemia(2014) PMID:24441288	No. 8-3
■ 10	Audrey Sirvent et al. "Cytoplasmic signalling by the c-Abl tyrosine kinase in normal and cancer cells." Biol Cell(2008) PMID:18851712	No. 8-8
■ 11	M Sattler et al. "Mechanisms of transformation by the BCR/ABL oncogene." Int J Hematol(2001) PMID:11345193	No. 8-8
■ 12	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. 9-1
■ 13	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. 9-1
■ 14	S A Datar et al. "The Drosophila cyclin D-Cdk4 complex promotes cellular growth." EMBO J(2000) PMID:10970848	No. 9-2
■ 15	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. 9-2
■ 16	Y Xiong et al. "Subunit rearrangement of the cyclin-dependent kinases is associated with cellular transformation." Genes Dev(1993) PMID:8101826	No. 9-2
■ 17	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. 10-2
■ 18	Fiona Vaz et al. "Mutation of the RAD51C gene in a Fanconi anemia-like disorder." Nat Genet(2010) PMID:20400963	No. 10-2
■ 19	Liisa M Pelttari et al. "RAD51C is a susceptibility gene for ovarian cancer." Hum Mol Genet(2011) PMID:21616938	No. 10-2
■ 20	T Golan et al. "Overall survival and clinical characteristics of pancreatic cancer in BRCA mutation carriers." Br J Cancer(2014) PMID:25072261	No. 11-5
■ 21	BRCA Exchange	No. 11-7
■ 22	Geoffrey D Miller et al. "Resistant mutations in CML and Ph(+)/ALL - role of ponatinib." Biologics(2014) PMID:25349473	No. 13-1
■ 23	Simona Soverini et al. "Philadelphia-positive patients who already harbor imatinib-resistant Bcr-Abl kinase domain mutations have a higher likelihood of developing additional mutations associated with resistance to second- or third-line tyrosine kinase inhibitors." Blood(2009) PMID:19589924	No. 13-2
■ 24	Heike Pfeifer et al. "Kinase domain mutations of BCR-ABL frequently precede imatinib-based therapy and give rise to relapse in patients with de novo Philadelphia-positive acute lymphoblastic leukemia (Ph+ ALL)." Blood(2007) PMID:17405907	No. 13-3
■ 25	Trial:jRCT2031200176	No. 4-1
■ 26	Trial:jRCT2011210009	No. 7-4
■ 27	Target:ABL1	No. 3-2 , 3-3
■ 28	Target:CDK4	No. 9-3

海外

参考文献情報の掲載をしていません。

6 使用ソフトウェアバージョン

C-CAT CKDB	4.3.0
refGene	20191020
ensGene	v32(20191028)
1000 Genomes	Phase_3(20170504)
ExAC	r0.3
ToMMo	8.3kjpn-20200831
C-CAT登録症例のデータの集計日	2022年2月27日
レイアウトバージョン	2.14

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。
海外臨床試験中	: 当該がん種、海外臨床試験がある。
空白	: 上記以外。

8 米国エビデンスレベル(AMP/ASCO/CAP Guidelines)

Significance	Tier	Description
Strong Significance	Tier 1A	Biomarker predicts response or resistance to an FDA or EMA approved therapy, according to drug label or professional guidelines for this diagnosis Biomarker included in professional guidelines is prognostic or diagnostic for this diagnosis
	Tier 1B	Biomarker predicts response or resistance to a therapy for this diagnosis based on well-powered studies Biomarker is prognostic or diagnostic for this diagnosis based on well-powered studies
Potential Significance	Tier 2C	Biomarker is associated with response or resistance to an FDA or EMA approved therapy, according to drug label or professional guidelines but only for different diagnosis

		Biomarker is an inclusion criterion for an active clinical trial Biomarker is prognostic or diagnostic based on multiple small studies
	Tier 2D	Biomarker shows plausible response or resistance based on case or preclinical studies Biomarker may assist in disease diagnosis or prognosis based on small studies
Uncertain Significance	Tier 3	Biomarker has uncertain clinical significance and not known to be likely benign or benign

[https://jmd.amjpathol.org/article/S1525-1578\(16\)30223-9/fulltext](https://jmd.amjpathol.org/article/S1525-1578(16)30223-9/fulltext)

9 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 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、システマ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。なお、本調査結果で表記されるマーカー名(遺伝子シンボル)については、下記Webページをご参照ください。
 国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター(C-CAT)ホームページ 実務者向けページ>C-CAT調査結果に関して
https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/020/index.html
 - 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、以下の検出項目につい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でのレポートに基づき

調査対象としております。遺伝子パネル検査が検出結果としていない項目については本調査結果でも調査対象外としております。

- Tumor Mutational Burden / Blood Tumor Mutational Burden : TMB
- Microsatellite Status : MSI
- Loss of Heterozygosity score : LOH

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。

代表的な表記差異の具体例については、下記Webページにある「C-CAT調査結果説明書」をご参照ください。

国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター(C-CAT)ホームページ 実務者向けページ>C-CAT調査結果に関して
https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/020/index.html

⑭遺伝子パネル検査のパネル種別がFoundationOne Liquid CDxの場合、FoundationOne Liquid CDx解析結果レポートの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、FoundationOne Liquid CDx解析結果レポートの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を検査対象外としている場合は、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。

以上