



## C-CAT調査結果

c-cat-findings\_20230726\_0000000049



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（2023年03月24日更新）

## ① RNAマーカー検出数の表示

今後検査運用の開始が予想されるRNAマーカーを解析するパネル検査に対応するため「2 調査結果」に「RNAマーカー検出数」が表示されます。なお、RNA検体を解析しないパネル検査の場合はハイフン(-)を表示します。

## ② 治験・臨床研究のデータベース統合

2023年3月6日(月)、JapicとJMACCTの治験・臨床研究のデータベースがjRCTに統合されました。統合に伴い、上記2つのデータベースに登録された臨床試験情報については、C-CAT調査結果に掲載されたリンクから掲載元Webサイトが閲覧できなくなっています。2023年6月までの間はjRCTにて臨床試験情報の検索をお願い致します。

## 1 基本項目

## 1-1 患者

登録ID	0000000049	患者識別ID	000000PA00123	検体識別番号	ABC-123-T
年齢	41歳	性別	男		
がん種	Lung, Lung Adenocarcinoma				

## 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	2022/12/02	パネル名	GenMineTOP 1.0.0
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	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	27	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
5	42	24	5	29

### 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	TMB 214.90 Muts/Mb <span style="border: 1px solid red; padding: 2px;">総変異数: 402</span>	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	pembrolizumab ■ <a href="#">1</a>	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (16件) ● <a href="#">1-16</a>
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	nivolumab + ipilimumab ■ <a href="#">3</a>	国内承認薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">8</a>

### 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
2	TP53 p.A268V 80.0% (376/469)  全がん種バリエーション頻度: <a href="#">0.00% (0/45,838)</a> がん種別バリエーション頻度: <a href="#">0.00% (0/1,306)</a> がん種別遺伝子変異頻度: <a href="#">61.5% (803/1,306)</a>	1	Predictive	Sensitivity/Response	E	doxorubicin hydrochloride ■ <a href="#">4</a>	国内承認薬 FDA承認薬
		2	Oncogenic	Likely Pathogenic	F	■ <a href="#">5</a>	
		3	Predictive	Resistance	R3	abemaciclib ■ <a href="#">6</a>	
3	ABL1 p.F336L 26.0% (548/2,141)  全がん種バリエーション頻度: <a href="#">0.00% (0/45,838)</a> がん種別バリエーション頻度: <a href="#">0.00% (0/1,306)</a> がん種別遺伝子変異頻度: <a href="#">0.00% (0/1,306)</a>	1	Oncogenic	Likely Oncogenic	F	■ <a href="#">7</a>	
		2				nilotinib(Drug Target Match) ■ <a href="#">55</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">17</a>
		3				ponatinib hydrochloride(Drug Target Match) ■ <a href="#">55</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">17</a>
		4	Predictive	Resistance	R2*	dasatinib ■ <a href="#">8</a>	国内適応外薬
		5	Predictive	Resistance	R2*	imatinib mesylate ■ <a href="#">9</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
4	ATM p.E2444K 39.0% (165/421)						

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
	全がん種バリエーション頻度: <a href="#">0.01% (3/45,838)</a> がん種別バリエーション頻度: <a href="#">0.00% (0/1,306)</a> がん種別遺伝子変異頻度: <a href="#">2.68% (35/1,306)</a>						
5	BRCA2 p.V2109I 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: <a href="#">1.28% (585/45,838)</a> がん種別バリエーション頻度: <a href="#">1.45% (19/1,306)</a> がん種別遺伝子変異頻度: <a href="#">1.76% (23/1,306)</a>						

遺伝子再構成(RNA)、構造異型(RNA)

「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験へのリンクです。

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	
6	CD74-ROS1 fusion q33.1-q22.1 ENST00000009530- NM_002944 リード数: 91  全がん種バリエーション頻度: <a href="#">0.04% (17/45,838)</a> がん種別バリエーション頻度: <a href="#">0.92% (12/1,306)</a> がん種別遺伝子1変異頻度: <a href="#">0.92% (12/1,306)</a> がん種別遺伝子2変異頻度: <a href="#">1.68% (22/1,306)</a>	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	crizotinib ■ <a href="#">1</a>	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">17</a>	
		2	Predictive	Sensitivity/Response	A	entrectinib ■ <a href="#">1</a>	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (2件) ● <a href="#">17</a> , <a href="#">18</a>	
		3	Oncogenic	Oncogenic	F	■ <a href="#">10~13</a>		
		4					TNO155 + ribociclib(Trial Condition Match) ■ <a href="#">41</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">19</a>
		5					TNO155 + spartalizumab(Tri- al Condition Match) ■ <a href="#">41</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">19</a>
		6					cabozantinib(Drug Target Match) ■ <a href="#">56</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">15</a>
		7					repotrectinib(Trial Condition Match) ■ <a href="#">42</a>	国内臨床試験中 (2件) ● <a href="#">20</a> , <a href="#">21</a>
		8					taletrectinib(Trial Condition Match) ■ <a href="#">43</a>	国内臨床試験中 (2件) ● <a href="#">22</a> , <a href="#">23</a>
7	EGFR exon 2-7 skip- ping NM_005228 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: <a href="#">24.7% (322/1,306)</a>	1	Predictive	Sensitivity/Response	B	erlotinib ■ <a href="#">14</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">24</a>	
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	epidermal growth factor re- ceptor tyrosine kinase in- hibitor ■ <a href="#">15</a>		
		3	Oncogenic	Oncogenic	F	■ <a href="#">16~21</a>		
		4					ABBV-400(Trial Condition Match) ■ <a href="#">44</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">25</a>

# 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
		5				AZD9592(Trial Condition Match) ■ <a href="#">45</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">26</a>
		6				BAY2927088(Trial Condition Match) ■ <a href="#">46</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">27</a>
		7				TNO155 + nazartinib(Trial Condition Match) ■ <a href="#">47</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">28</a>
		8				afatinib(Trial Condition Match) ■ <a href="#">48</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">29</a>
		9				alectinib hydrochloride + osimertinib(Trial Condition Match) ■ <a href="#">49</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">30</a>
		10				amivantamab(Drug Target Match) ■ <a href="#">57</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">31</a>
		11				carboplatin + cisplatin + pemetrexed(Trial Condition Match) ■ <a href="#">48</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">29</a>
		12				carboplatin + durvalumab + etoposide(Trial Condition Match) ■ <a href="#">49</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">30</a>
		13				carboplatin + pemetrexed(Trial Condition Match) ■ <a href="#">50</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">32</a>
		14				cisplatin + pemetrexed(Trial Condition Match) ■ <a href="#">50</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">32</a>
		15				erlotinib + ramucirumab(Trial Condition Match) ■ <a href="#">51</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">24</a>
		16				gefitinib(Drug Target Match) ■ <a href="#">57</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">30</a>
		17				gefitinib + osimertinib(Trial Condition Match) ■ <a href="#">49</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">30</a>
		18				nazartinib(Drug Target Match) ■ <a href="#">57</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">28</a>
		19				necitumumab(Drug Target Match) ■ <a href="#">57</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (2件) ● <a href="#">7, 30</a>
		20				osimertinib(Drug Target Match) ■ <a href="#">57</a>	国内臨床試験中 (5件) ● <a href="#">26, 30, 32~34</a>
		21				osimertinib + AZD9592(Trial Condition Match) ■ <a href="#">45</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">26</a>
		22				osimertinib + carboplatin + pemetrexed(Trial Condition Match) ■ <a href="#">49</a>	国内臨床試験中 (2件) ● <a href="#">30, 32</a>

# 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
		23				osimertinib + cisplatin + pemetrexed(Trial Condition Match) ■ <a href="#">50</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">32</a>
		24				osimertinib + datopotamab deruxtecan(Trial Condition Match) ■ <a href="#">49</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">30</a>
		25				osimertinib + necitumumab(Trial Condition Match) ■ <a href="#">49</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">30</a>
		26				osimertinib + selpercatinib(Trial Condition Match) ■ <a href="#">49</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">30</a>
		27				osimertinib + selumetinib(Trial Condition Match) ■ <a href="#">49</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">30</a>
		28				osimertinib + telisotuzumab vedotin(Trial Condition Match) ■ <a href="#">52</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">33</a>
		29				poziotinib(Drug Target Match) ■ <a href="#">57</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">35</a>

## コピー数変化

「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験へのリンクです。

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
8	<b>ERBB2 Amplification</b> copy number: 4.90 chr17: 39,700,064-39,728,658  全がん種バリエーション頻度: <a href="#">5.43% (2,491/45,838)</a> がん種別バリエーション頻度: <a href="#">5.97% (78/1,306)</a> がん種別遺伝子変異頻度: <a href="#">10.6% (138/1,306)</a>	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab deruxtecan ■ <a href="#">2</a>	国内適応外薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (2件) ● <a href="#">36, 37</a>
		2	Predictive	Sensitivity/Response	B	afatinib ■ <a href="#">22</a>	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	capecitabine + lapatinib ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	capecitabine + lapatinib + oxaliplatin ■ <a href="#">23</a>	
		5	Predictive	Sensitivity/Response	C	chemotherapy + margetuximab ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬
		6	Predictive	Sensitivity/Response	C	lapatinib + letrozole ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		7	Predictive	Sensitivity/Response	C	neratinib ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬
		8	Predictive	Sensitivity/Response	C	neratinib + capecitabine ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬
		9	Predictive	Sensitivity/Response	C	pembrolizumab + trastuzumab + fluoropyrimidine chemotherapy + platinum chemotherapy ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬
		10	Predictive	Sensitivity/Response	C	pertuzumab/trastuzumab/hyaluronidase-zzxf ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬
		11	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (2件) ● <a href="#">17, 38</a>

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
		12	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + capecitabine ■ <a href="#">24</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		13	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + capecitabine + cisplatin ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		14	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + capecitabine + tucatinib ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬
		15	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + carboplatin + docetaxel ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬
		16	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + carboplatin + nab-paclitaxel ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬
		17	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + carboplatin + paclitaxel ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬
		18	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + chemotherapy + pertuzumab ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		19	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + cisplatin + fluorouracil ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		20	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + cyclophosphamide + doxorubicin hydrochloride + paclitaxel ■ <a href="#">25</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		21	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + docetaxel ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬
		22	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + docetaxel + pertuzumab ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		23	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + lapatinib ■ <a href="#">26</a>	
		24	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + paclitaxel ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬
		25	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + pertuzumab ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬
		26	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + tucatinib ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬 国内臨床試験中(1件) ● <a href="#">38</a>
		27	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab emtansine ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		28	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab/hyaluronidase-oyk ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬
		29	Predictive	Sensitivity/Response	D	trastuzumab + irinotecan ■ <a href="#">27</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		30	Predictive	Sensitivity/Response	E	lapatinib ■ <a href="#">28</a>	
		31	Predictive	Sensitivity/Response	E	taselisib ■ <a href="#">29</a>	
		32	Predictive	Sensitivity/Response	E	trastuzumab + pilaralisib ■ <a href="#">30</a>	
		33	Predictive	Sensitivity/Response	E	trastuzumab + trametinib dimethyl sulfoxide ■ <a href="#">31</a>	
		34	Oncogenic	Oncogenic	F ■ <a href="#">30, 32-36</a>		

# 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
		35				BAY2927088(Trial Condition Match) ■ 46	国内臨床試験中 (1件) ● 27
		36				BI 1810631(Trial Condition Match) ■ 53	国内臨床試験中 (1件) ● 39
		37				furmonertinib(Trial Condition Match) ■ 54	国内臨床試験中 (1件) ● 40
		38				poziotinib(Drug Target Match) ■ 58	国内臨床試験中 (1件) ● 35
		39				tucatinib(Drug Target Match) ■ 58	国内臨床試験中 (1件) ● 38
		40				zanidatamab(Drug Target Match) ■ 58	国内臨床試験中 (1件) ● 41
		41	Predictive	Resistance	R2*	cetuximab ■ 37	国内適応外薬 FDA適応外薬

## 遺伝子発現

「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験へのリンクです。

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 NM_004304.5	腫瘍発現量: 13.4TPM 正常発現量: 18.1 ± 21.3TPM 腫瘍リード数: 961						
10	BRCA1 NM_007294.4	腫瘍発現量: 144.0TPM 正常発現量: 21.6 ± 31.4TPM 腫瘍リード数: 18,645						
11	BRCA2 NM_000059.4	腫瘍発現量: 86.7TPM 正常発現量: 13.4 ± 28.1TPM 腫瘍リード数: 12,482						
12	CD274 NM_014143.4	腫瘍発現量: 6.9TPM 正常発現量: 45.7 ± 90.7TPM 腫瘍リード数: 85						
13	CDK4 NM_000075.4	腫瘍発現量: 1,345.4TPM 正常発現量: 396.5 ± 184.5TPM 腫瘍リード数: 17,231						
14	EGFR NM_005228.5	腫瘍発現量: 239.3TPM 正常発現量: 558.7 ± 1,167.0TPM 腫瘍リード数: 14,131						
15	ERBB2 NM_004448.4	腫瘍発現量: 276.6TPM 正常発現量: 441.9 ± 457.2TPM 腫瘍リード数: 15,734						
16	ESR1 NM_000125.4	腫瘍発現量: 111.7TPM 正常発現量: 63.5 ± 147.3TPM 腫瘍リード数: 2,935						
17	FGFR1 NM_023110.3	腫瘍発現量: 823.0TPM 正常発現量: 880.6 ± 669.3TPM 腫瘍リード数: 36,070						
18	FGFR2 NM_000141.5	腫瘍発現量: 71.6TPM 正常発現量: 426.4 ± 359.2TPM 腫瘍リード数: 3,089						
19	FGFR3 NM_000142.5	腫瘍発現量: 86.1TPM 正常発現量: 145.3 ± 170.5TPM						

# SAMPLE GenMineTOP 最新バージョンにおける変更箇所:

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
		腫瘍リード数: 14,313						
20	<i>KIT</i> NM_000222.3	腫瘍発現量: 40.6TPM 正常発現量: 168.8 ± 172.5TPM 腫瘍リード数: 1,673						
21	<i>MDM2</i> NM_002392.6	腫瘍発現量: 678.3TPM 正常発現量: 439.2 ± 141.1TPM 腫瘍リード数: 15,117						
22	<i>MET</i> NM_000245.4	腫瘍発現量: 226.1TPM 正常発現量: 138.7 ± 101.7TPM 腫瘍リード数: 16,263						
23	<i>MLH1</i> NM_000249.4	腫瘍発現量: 288.2TPM 正常発現量: 186.4 ± 91.5TPM 腫瘍リード数: 9,884						
24	<i>MSH2</i> NM_000251.3	腫瘍発現量: 343.8TPM 正常発現量: 127.6 ± 84.0TPM 腫瘍リード数: 14,861						
25	<i>MSH6</i> NM_000179.3	腫瘍発現量: 389.9TPM 正常発現量: 140.2 ± 86.6TPM 腫瘍リード数: 37,173						
26	<i>MYC</i> NM_002467.6	腫瘍発現量: 1,430.1TPM 正常発現量: 293.0 ± 406.3TPM 腫瘍リード数: 88,065						
27	<i>NTRK1</i> NM_002529.4	腫瘍発現量: 3.9TPM 正常発現量: 41.3 ± 176.0TPM 腫瘍リード数: 147						
28	<i>NTRK2</i> NM_006180.6	腫瘍発現量: 1.1TPM 正常発現量: 1,122.2 ± 1,536.4TPM 腫瘍リード数: 39						
29	<i>NTRK3</i> NM_001012338.3	腫瘍発現量: 4.2TPM 正常発現量: 312.3 ± 367.3TPM 腫瘍リード数: 193						
30	<i>PDGFRA</i> NM_006206.6	腫瘍発現量: 183.5TPM 正常発現量: 379.1 ± 345.8TPM 腫瘍リード数: 9,491						
31	<i>PDGFRB</i> NM_002609.4	腫瘍発現量: 97.9TPM 正常発現量: 613.6 ± 515.2TPM 腫瘍リード数: 4,566						
32	<i>PGR</i> NM_000926.4	腫瘍発現量: 24.6TPM 正常発現量: 66.0 ± 217.8TPM 腫瘍リード数: 988						
33	<i>RET</i> NM_020975.6	腫瘍発現量: 56.7TPM 正常発現量: 89.6 ± 196.0TPM 腫瘍リード数: 3,152						
34	<i>ROS1</i> NM_001378902.1	腫瘍発現量: 3.4TPM 正常発現量: 12.4 ± 38.0TPM 腫瘍リード数: 340						
35	<i>TERT</i> NM_198253.3	腫瘍発現量: 51.9TPM 正常発現量: 2.5 ± 4.8TPM 腫瘍リード数: 2,479						



「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験へのリンクです。

## 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
36	<b>BRCA2</b> p.R2318* 51.0% (102/200)  ※ToMMo = 0.02% 全がん種バリエーション頻度: <a href="#">0.05% (21/45,838)</a> がん種別バリエーション頻度: <a href="#">0.00% (0/1,306)</a> がん種別遺伝子変異頻度: <a href="#">0.08% (1/1,306)</a>	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	niraparib ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (2件) ● <a href="#">17, 42</a>
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">3</a>
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib + bevacizumab ■ <a href="#">1</a>	国内適応外薬 FDA適応外薬
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	platinum compound ■ <a href="#">38</a>	
		5	Predictive	Sensitivity/Response	C	rucaparib ■ <a href="#">2</a>	FDA適応外薬
		6	Predictive	Sensitivity/Response	C	talazoparib ■ <a href="#">39</a>	
		7	Predisposing	Pathogenic Breast-ovarian cancer, familial 2	F ■ <a href="#">40</a>		
		8				AZD5305(Drug Target Match) ■ <a href="#">59</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">37</a>
37	<b>MSH2</b> p.V89A 49.0% (98/200)  ※ToMMo = 0.03% 全がん種バリエーション頻度: <a href="#">0.03% (13/45,838)</a> がん種別バリエーション頻度: <a href="#">0.00% (0/1,306)</a> がん種別遺伝子変異頻度: <a href="#">0.00% (0/1,306)</a>						

## 複合マーカーテーブル

「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験へのリンクです。

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
38	<b>ERBB2 amplification</b> <b>EGFR exon 2-7 skipping</b>	1				BAY2927088(Trial Condition Match) ■ <a href="#">46</a>	国内臨床試験中 (1件) ● <a href="#">27</a>

## 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	<a href="#">1-1</a>	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	未切除のI期又はII期の非小細胞肺癌患者を対象にMK-3475の併用又は非併用下で体幹部定位放射線治療（SBRT）を実施した際の安全性及び有効性を評価する無作為化プラセボ対照第III相試験（KEYNOTE-867試験） [ <a href="#">JapicCTI-194909</a> (2022/01/24), -]
薬剤名	SBRT+MK-3475, SBRT	
がん種	非小細胞肺癌	
実施機関	MSD株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	JPCT@merck.com	
関連試験ID	NCT03924869	

### ● 2

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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	PD-L1陽性の転移性NSCLCを対象としたMK-7684及びMK-3475の配合剤（MK-7684A）とMK-3475単独療法との比較試験 [ <a href="#">jRCT2021210025</a> (2021/12/01), -]
薬剤名	Vibostolimab/ Pembrolizumab (Genetical Recombination)	
がん種	未治療のPD-L1陽性の転移性非小細胞肺癌	
実施機関	MSD株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	msdjrct@merck.com	
関連試験ID	NCT04738487	

### ● 3

マーカー番号	<a href="#">1-1</a> , <a href="#">36-2</a>	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	切除不能な局所進行III期非小細胞肺癌患者を対象にペムブロリズマブ（MK-3475）併用同時化学放射線療法後のペムブロリズマブとオラパリブの併用療法又はペムブロリズマブ単独療法を同時化学放射線療法後のデュルバルマブ単独療法と比較する第III相試験 [ <a href="#">JapicCTI-205352</a> (2020/08/06), -]
薬剤名	ペムブロリズマブ+化学放射線療法→ペムブロリズマブ+オラパリブプラセボ, ペムブロリズマブ+化学放射線療法→ペムブロリズマブ+オラパリブ, 化学放射線療法→デュルバルマブ	
がん種	切除不能な局所進行III期NSCLC	
実施機関	MSD株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	JPCT@merck.com	
関連試験ID	NCT04380636	

### ● 4

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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	転移性非小細胞肺癌に対するMK-7684Aと化学療法の併用療法の第III相試験

薬剤名	vibostolimab, ペムブロリズマブ, カルボプラチン, シスプラチン, パクリタキセル, nab-パクリタキセル, ペメトレキセド	<a href="#">[jRCT2031220098]</a> (2022/06/11), -]
がん種	非小細胞肺癌	
実施機関	MSD株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	msdjrc@merck.com	
関連試験ID	NCT05226598	

● 5

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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安全性、忍容性及び有効性を評価するTAS-120 (Futibatinib) /MK-3475 (ペムブロリズマブ) 併用療法の臨床第1b 相試験 (MK3475 - 990) <a href="#">[JapicCTI-195063]</a> (2022/08/05), 2020/02/17]
薬剤名	futibatinib	
がん種	進行又は転移性の固形癌、進行又は転移性の食道癌・非小細胞肺癌	
実施機関	大鵬薬品工業株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	toiawase@taiho.co.jp	
関連試験ID	-	

● 6

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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	PD-L1陽性のIB-III期非小細胞肺癌に対するpembrolizumab +ramucirumabの導入療法と手術による集学的治療の第II相臨床試験医師主導治験 <a href="#">[JapicCTI-194889]</a> (2022/09/22), -]
薬剤名	ペムブロリズマブ (遺伝子組換え), ラムシルマブ (遺伝子組換え)	
がん種	PD-L1陽性のIB-III期非小細胞肺癌	
実施機関	国立がん研究センター東病院、東京医科大学病院	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	eastenergy+jimukyoku@fiverings.co.jp	
関連試験ID	NCT04040361	

● 7

マーカー番号	<a href="#">1-1, 7-19</a>	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	PD-L1高発現未治療進行非小細胞肺癌に対するネシツムマブ+ペムブロリズマブ療法の第II相試験 <a href="#">[jRCT2031200248]</a> (2022/08/26), -]
薬剤名	ネシツムマブ (遺伝子組換え), ペムブロリズマブ (遺伝子組換え)	
がん種	非小細胞肺癌	
実施機関	昭和大学病院	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	horiike@med.showa-u.ac.jp	
関連試験ID	-	

● 8

マーカー番号	<a href="#">1-1, 1-2</a>	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	EnhancingICI [ <a href="#">jRCTs031200109</a> (2022/11/09), -]
薬剤名	ニボルマブ, ペムブロリズマブ, アテゾリズマブ, 結核菌熱水抽出物, イピリムマブ	
がん種	非小細胞肺癌	
実施機関	埼玉医科大学国際医療センター	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	you_mi@saitama-med.ac.jp	
関連試験ID	-	

● 9

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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ブロリズマブ又は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 [ <a href="#">jRCT2031210386</a> (2022/02/05), 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	
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	NCT05005403	

● 10

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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] [ <a href="#">JapicCTI-205394</a> (2022/10/03), 2022/12/15]
薬剤名	ABBV-CLS-579, PD-1阻害薬, 血管内皮増殖因子受容体チロシンキナーゼ阻害薬	
がん種	進行固形癌	
実施機関	CalicoLifeSciencesLLC	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	0120-587-874	
関連試験ID	NCT04417465	

● 11

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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・再発非小細胞肺癌を対象としたGAIA-102の第I/II相臨床試験 [ <a href="#">jRCT2073210080</a> (2021/12/25), 2022/05/09]
薬剤名	GAIA-102単剤もしくはGAIA-102とPembrolizumabを併用投与する。	
がん種	進行・再発非小細胞肺癌	
実施機関	九州大学病院	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先		

連絡先	mtashiro@gaia-biomed.com
関連試験ID	-

● 12

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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	特定の進行又は転移性固形がん患者を対象としたTAK-981とペムブロリズマブの併用療法試験 [ <a href="#">jRCT2031210417</a> (2022/11/04), 2022/02/07]
薬剤名	TAK-981	
がん種	進行又は転移性固形がん	
実施機関	武田薬品工業株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	smb.Japanclinicalstudydisclosure@takeda.com	
関連試験ID	NCT04381650	

● 13

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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 [ <a href="#">jRCT2031210708</a> (2022/08/09), -]
薬剤名	CBA-1535, ペムブロリズマブ	
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	整備中	
連絡先	ir@chiome.co.jp	
関連試験ID	-	

● 14

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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	S-531011 as Monotherapy and in Combination With an Immune Checkpoint Inhibitor in Advanced or Metastatic Solid Tumors [ <a href="#">NCT05101070</a> (2022/10/07), -]
薬剤名	Drug: S-531011 Drug: Pembrolizumab	
がん種	Solid Tumors	
実施機関	Shionogi Inc.	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	800-849-9707, Shionogiclintrials-admin@shionogi.co.jp	
関連試験ID	-	

● 15

マーカー番号	<a href="#">1-1, 6-6</a>	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 [ <a href="#">jRCT2031210036</a> (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	

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

● 16

マーカー番号	<a href="#">1-1</a>	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	固形がん患者を対象とした、MK-3475Aのバイオアベイラビリティ試験 [ <a href="#">jRCT2031220507</a> (2023/01/31), 2023/02/14]
薬剤名	ペムプロリズマブ/遺伝子組み換えヒトヒアルロニダーゼ, ペムプロリズマブ, パクリタキセル, Nab-パクリタキセル, カルボプラチン, シスプラチン, ペメトレキセド	
がん種	第3群: 非小細胞肺癌	
実施機関	MSD株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	msdjrct@merck.com	
関連試験ID	NCT05017012	

● 17

マーカー番号	<a href="#">3-2</a> , <a href="#">3-3</a> , <a href="#">6-1</a> , <a href="#">6-2</a> , <a href="#">8-11</a> , <a href="#">36-1</a>	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 [ <a href="#">jRCTs031190104</a> (2022/09/30), 2022/08/29]
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	
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	その他の治療ライン限定	
連絡先	ncch1901_consult@ml.res.ncc.go.jp	
関連試験ID	-	

● 18

マーカー番号	<a href="#">6-2</a>	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	血漿遊離DNAからROS1融合遺伝子が検出された進行または再発非小細胞肺癌に対するエヌトレクチニブの多施設共同第II相臨床試験 [ <a href="#">jRCT2031210004</a> (2021/04/02), -]
薬剤名	エヌトレクチニブ	
がん種	血漿遊離DNA (cfDNA) を用いた次世代シーケンサー (NGS) による遺伝子解析 (リキッドNGS解析) でROS1融合遺伝子陽性の非小細胞肺癌 (NSCLC)	
実施機関	国立研究開発法人 国立がん研究センター東病院	

治療ラインの限定	整備中
連絡先	RET-Liquid_ManagementOffice@iqvia.com
関連試験ID	-

● 19

マーカー番号	<a href="#">6-4, 6-5</a>	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	進行悪性腫瘍患者を対象としたTNO155とspartalizumab又はribociclibとの併用投与による安全性、忍容性及び予備的な有効性を評価する第Ib相、オープンラベル、多施設共同試験 <a href="#">[JapicCTI-195015 (2022/01/17), 2022/01/27]</a>
薬剤名	TNO155, Ribociclib, Spartalizumab	
がん種	進行非小細胞肺癌 (NSCLC) , 頭頸部扁平上皮がん (HNSCC) , 食道SCC, 消化管間質腫瘍 (GIST) 及び大腸がん (CRC)	
実施機関	ノバルティスファーマ株式会社	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	0120-003-293	
関連試験ID	NCT04000529	

● 20

マーカー番号	<a href="#">6-7</a>	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 <a href="#">[NCT03093116 (2023/01/26), -]</a>
薬剤名	Drug: Oral repotrectinib (TPX-0005)	
がん種	Locally Advanced Solid Tumors Metastatic Solid Tumors	
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	+1 (855) 427-5878, medinfo@tptherapeutics.com,	
関連試験ID	-	

● 21

マーカー番号	<a href="#">6-7</a>	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) <a href="#">[JRCT2011210009 (2022/10/22), 2021/07/20]</a>
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	IQVIAサービシーズジャパン株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	hiroshi.uchida2@iqvia.com	
関連試験ID	-	

● 22

マーカー番号	<a href="#">6-8</a>	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	Talectrectinib Phase 2 Global Study in ROS1 Positive NSCLC [ <a href="#">NCT04919811</a> ] (2023/02/16), -]
薬剤名	Drug: Talectrectinib	
がん種	Non Small Cell Lung Cancer	
実施機関	AnHeart Therapeutics Inc.	
治療ラインの 限定	整備中	
連絡先	+1 212-466-6378, trials@anhearttherapeutics.com	
関連試験ID	-	

● 23

マーカー番号	<a href="#">6-8</a>	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 [ <a href="#">jRCT2071210051</a> ] (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	整備中		
連絡先	ClinicalTrialInformation@cmic.co.jp		
関連試験ID	-		

● 24

マーカー番号	<a href="#">7-1, 7-15</a>	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	脳転移を有する非小細胞肺癌に対するラムシルマブ+エルロチニブ併用療法 [ <a href="#">jRCTs051220059</a> ] (2023/02/15), 2022/08/19]	
薬剤名	ラムシルマブ (遺伝子組換え) 注射液, エルロチニブ塩酸塩錠		
がん種	非小細胞肺癌		
実施機関	京都府立医科大学附属病院		
治療ラインの 限定	整備中		
連絡先	yhkim@koto.kpu-m.ac.jp		
関連試験ID	-		

● 25

マーカー番号	<a href="#">7-4</a>	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	ABBV-400を静脈内投与した非小細胞肺癌の成人被験者における有害事象及び疾患活動性の変化を評価する試験 [ <a href="#">jRCT2031210395</a> ] (2022/05/28), 2022/02/02]	
薬剤名	ABBV-400		
がん種	固形癌、非小細胞肺癌		
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	NCT05029882		

● 26



マーカー番号	<a href="#">7-5</a> , <a href="#">7-20</a> , <a href="#">7-21</a>	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	First in Human Study of AZD9592 in Solid Tumors [ <a href="#">NCT05647122</a> (2023/03/08), 2023/02/14]
薬剤名	Drug: AZD9592 Drug: Osimertinib	
がん種	Advanced Solid Tumours Carcinoma Non-small Cell Lung Head and Neck Neoplasms	
実施機関	AstraZeneca	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	1-877-240-9479, information.center@astrazeneca.com	
関連試験ID	-	

● 27

マーカー番号	<a href="#">7-6</a> , <a href="#">8-35</a> , <a href="#">38-1</a>	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	上皮成長因子受容体 (EGFR) および/またはヒト上皮成長因子受容体2 (HER2) の遺伝子に変異を有する進行非小細胞肺癌 (NSCLC) を対象としたBAY2927088の初めてヒトに投与する試験 [ <a href="#">jRCT2031220233</a> (2022/12/27), 2022/10/12]
薬剤名	BAY 2927088	
がん種	進行非小細胞肺癌	
実施機関	バイエル薬品株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	byl_ct_contact@bayer.com	
関連試験ID	NCT05099172	

● 28

マーカー番号	<a href="#">7-7</a> , <a href="#">7-18</a>	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	進行固形がん成人患者を対象としたTNO155経口投与による非盲検、多施設共同、第I相、用量設定試験 [ <a href="#">JapicCTI-184236</a> (2022/02/03), 2022/12/27]
薬剤名	TNO155, EGF816(nazartinib)	
がん種	固形がん	
実施機関	ノバルティス ファーマ株式会社	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	0120-003-293	
関連試験ID	NCT03114319	

● 29

マーカー番号	<a href="#">7-8</a> , <a href="#">7-11</a>	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	Uncommonmutationに対するアフアチニブとプラチナ併用療法の第III相試験 [ <a href="#">jRCTs031180175</a> (2022/07/20), -]
薬剤名	アフアチニブマレイン酸塩錠, ペメトレキセドナトリウム水和物, シスプラチン, カルボプラチン注射液	
がん種	進行期非小細胞肺癌	
実施機関	新潟県立がんセンター新潟病院	
治療ラインの限定	手術後, 放射線治療後, その他の治療ライン限定	
連絡先	miusat1118@niigata-cc.jp	

関連試験ID -

● 30

マーカー番号	<a href="#">7-9, 7-12, 7-16, 7-17, 7-19, 7-20, 7-22, 7-24, 7-25, 7-26, 7-27</a>	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	オシメルチニブ単剤による一次治療下で病勢進行した進行非小細胞肺癌患者を対象に、バイオマーカーを指標とした第II相プラットフォーム試験 [JapicCTI-194760 (2022/07/19), 2022/08/26]
薬剤名	オシメルチニブ, Savolitinib, ゲフィチニブ, ネシツムマブ, デュルバルマブ, カルボプラチン, ペメトレキセド, アレクチニブ, セルベルカチニブ, セルメチニブ, エトポシド, ダトポタマブデルクステカン	
がん種	非小細胞肺癌	
実施機関	アストラゼネカ株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	RD-clinical-information-Japan@astrazeneca.com	
関連試験ID	NCT03944772	

● 31

マーカー番号	<a href="#">7-10</a>	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 Amivantamab and Capmatinib Combination Therapy in Unresectable Metastatic Non-small Cell Lung Cancer [NCT05488314 (2023/03/02), -]
薬剤名	Drug: Capmatinib Drug: Amivantamab	
がん種	Carcinoma, Non-Small-Cell Lung	
実施機関	Janssen Research & Development, LLC	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	844-434-4210, Participate-In-This-Study@its.jnj.com	
関連試験ID	-	

● 32

マーカー番号	<a href="#">7-13, 7-14, 7-20, 7-22, 7-23</a>	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	TORG1938(EPONASTudy) [jRCTs071200029 (2023/02/16), 2022/01/24]
薬剤名	オシメルチニブ, シスプラチン, カルボプラチン, ペメトレキセドナトリウム水和物	
がん種	進行・再発非小細胞肺癌	
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	整備中	
連絡先	ygoto-tky@umin.net	
関連試験ID	-	

● 33

マーカー番号	<a href="#">7-20, 7-28</a>	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	進行性固形癌患者を対象としたABBV-399の安全性、薬物動態(PK)及び予備的な有効性を評価する試験[M14-237] [JapicCTI-205224 (2022/11/15), 2020/06/25]
薬剤名	テリソツズマブベドチン, オシメルチニブ	

がん種	非小細胞肺癌 (NSCLC)
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	0120-587-874
関連試験ID	NCT02099058

● 34

マーカー番号	<a href="#">7-20</a>	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	[M20-111]再発・難治性の成人固形がん患者を対象とした ABBV-637 静脈内単剤投与又はドセタキセル/オシメルチニブ 静脈内投与との併用投与による有害事象及び疾患活動の変化を評価する試験 [ <a href="#">JRCT2031210468</a> (2022/11/26), -]
薬剤名	ABBV-637	
がん種	進行固形がん, 非小細胞肺癌	
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	NCT04721015	

● 35

マーカー番号	<a href="#">7-29, 8-38</a>	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	局所進行又は転移を伴う日本人非小細胞肺癌 (NSCLC) 患者を対象とする Poziotinib の第 I/II 相用量設定試験 [ <a href="#">JapicCTI-205304</a> (2020/08/11), -]
薬剤名	Poziotinib	
がん種	局所進行又は転移を伴う NSCLC	
実施機関	Spectrum Pharmaceuticals, Inc.	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	POZ-104_clinicalinformation@iqvia.com	
関連試験ID	NCT04402008	

● 36

マーカー番号	<a href="#">8-1</a>	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		HER2 遺伝子変異を認める転移性/局所進行非小細胞肺癌患者に対する トラスツズマブ デルクステカン の拡大試験 [ <a href="#">JRCT2071220096</a> (2023/01/30), 2023/04/13]
薬剤名	トラスツズマブ デルクステカン	
がん種	非小細胞肺癌	
実施機関	第一三共株式会社	
治療ラインの限定	特定の薬物治療後	
連絡先	dsclinicaltrial@daiichisankyo.co.jp	
関連試験ID	-	

● 37

マーカー番号	<a href="#">8-1, 36-8</a>	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に AZD5305 を単剤及び抗がん剤との併用で用量漸増投与したときの安全性、忍容性、薬物動態、

# SAMPLE GenMineTOP 最新バージョンにおける変更箇所:

薬剤名	AZD5305	薬力学及び予備の有効性を評価するモジュール型非盲検多施設共同第I相／前期第II相試験 [jRCT2031210609 (2022/02/15), -]
がん種	固形がん	
実施機関	アストラゼネカ株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	RD-clinical-information-japan@astrazeneca.com	
関連試験ID	NCT04644068	

## ● 38

マーカー番号	<a href="#">8-11</a> , <a href="#">8-26</a> , <a href="#">8-39</a>	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異常固形癌を対象としたtucatinib及びトラスツズマブのバスケット試験 [jRCT2031210113 (2022/04/23), -]
薬剤名	Tucatinib	
がん種	子宮頸部癌、子宮癌、胆管癌、尿路上皮癌、非小細胞肺癌、乳癌、その他の固形癌	
実施機関	SeagenInc.	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	PRJPN-Chiken@prahs.com	
関連試験ID	NCT04579380	

## ● 39

マーカー番号	<a href="#">8-36</a>	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	各種進行癌（HER2遺伝子変異を伴う固形癌）を有する患者を対象とした、BI1810631の用量を検討する試験 [jRCT2031210165 (2023/02/09), -]
薬剤名	BI1810631	
がん種	進行固形癌	
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	整備中	
連絡先	ctinfo@boehringer-ingenelheim.com	
関連試験ID	NCT04886804	

## ● 40

マーカー番号	<a href="#">8-37</a>	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	進行又は転移性非小細胞肺癌（NSCLC）患者を対象としてfurmonertinibの安全性、薬物動態及び抗腫瘍効果を評価する試験 [jRCT2031220455 (2022/11/22), -]
薬剤名	furmonertinib	
がん種	EGFR又はHER2活性化キナーゼドメイン変異を伴うNSCLC	
実施機関	サイネオス・ヘルス・クリニカル株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	naoki.imanishi@syneoshealth.com	
関連試験ID	-	

## ● 41

マーカー番号	<a href="#">8-40</a>	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] 局所進行又は遠隔転移を伴うHER2発現癌を有する日本人被験者を対象としたZanidatamabの試験 [ <a href="#">JRCT2031210161</a> (2022/07/09), -]
フェーズ	フェーズ 1	
薬剤名	Zanidatamab	
がん種	局所進行（切除不能）及び／又は遠隔転移を伴うHER2発現癌	
実施機関	ZymeworksInc.	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	PRJPN-Chiken@prahs.com	
関連試験ID	-	

● 42

マーカー番号	<a href="#">36-1</a>	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] 固形がん患者に対するニラパリブとピミテスピブの第1相試験 [ <a href="#">JRCT2031220179</a> (2022/12/23), -]
フェーズ	フェーズ 1	
薬剤名	ニラパリブトシル酸塩水和物, ピミテスピブ	
がん種	切除不能・再発固形がん	
実施機関	国立研究開発法人国立がん研究センター東病院	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	nirapim_core@east.ncc.go.jp	
関連試験ID	-	

## 4 変異遺伝子の詳細

遺伝子	詳細情報
TP53	<p>遺伝子の詳細情報が記載されます。</p>
ABL1	
ATM	
BRCA2	
CD74	

ROS1

EGFR

ERBB2

ALK

BRCA1

CD274

CDK4

ESR1

FGFR1

FGFR2

FGFR3

遺伝子の詳細情報が記載されます。

KIT

MDM2

MET

MLH1

MSH2

MSH6

MYC

NTRK1

NTRK2

NTRK3

遺伝子の詳細情報が記載されます。

PDGFRA	遺伝子の詳細情報が記載されます。
PDGFRB	
PGR	
RET	
TERT	

## 5 参考文献

文献番号	参考文献	マーカー番号
■ 1	PMDA	No. <a href="#">1-1</a> , <a href="#">6-1</a> , <a href="#">6-2</a> , <a href="#">8-3</a> , <a href="#">8-6</a> , <a href="#">8-11</a> , <a href="#">8-13</a> , <a href="#">8-15</a> , <a href="#">8-16</a> , <a href="#">8-17</a> , <a href="#">8-18</a> , <a href="#">8-19</a> , <a href="#">8-21</a> , <a href="#">8-22</a> , <a href="#">8-25</a> , <a href="#">8-27</a> , <a href="#">36-1</a> , <a href="#">36-2</a> , <a href="#">36-3</a>
■ 2	FDA	No. <a href="#">8-1</a> , <a href="#">8-5</a> , <a href="#">8-7</a> , <a href="#">8-8</a> , <a href="#">8-9</a> , <a href="#">8-10</a> , <a href="#">8-14</a> , <a href="#">8-24</a> , <a href="#">8-26</a> , <a href="#">8-28</a> , <a href="#">36-5</a>
■ 3	Padmanee Sharma et al. "Nivolumab Plus Ipilimumab for Metastatic Castration-Resistant Prostate Cancer: Preliminary Analysis of Patients in the CheckMate 650 Trial." Cancer Cell(2020) PMID:32916128	No. <a href="#">1-2</a>
■ 4	James G Jackson et al. "p53-mediated senescence impairs the apoptotic response to chemotherapy and clinical outcome in breast cancer." Cancer Cell(2012) PMID:22698404	No. <a href="#">2-1</a>
■ 5	COSMIC登録数: 6	No. <a href="#">2-2</a>
■ 6	Xueqian Gong et al. "Genomic Aberrations that Activate D-type Cyclins Are Associated with Enhanced Sensitivity to the CDK4 and CDK6 Inhibitor Abemaciclib." Cancer Cell(2017) PMID:29232554	No. <a href="#">2-3</a>



■ <a href="#">7</a>	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. <a href="#">3-1</a>
■ <a href="#">8</a>	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. <a href="#">3-4</a>
■ <a href="#">9</a>	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. <a href="#">3-5</a>
■ <a href="#">10</a>	Kengo Takeuchi et al. "RET, ROS1 and ALK fusions in lung cancer." Nat Med(2012) PMID:22327623	No. <a href="#">6-3</a>
■ <a href="#">11</a>	Klarisa Rikova et al. "Global survey of phosphotyrosine signaling identifies oncogenic kinases in lung cancer." Cell(2007) PMID:18083107	No. <a href="#">6-3</a>
■ <a href="#">12</a>	Kristin Bergethon et al. "ROS1 rearrangements define a unique molecular class of lung cancers." J Clin Oncol(2012) PMID:22215748	No. <a href="#">6-3</a>
■ <a href="#">13</a>	Kurtis D Davies et al. "Identifying and targeting ROS1 gene fusions in non-small cell lung cancer." Clin Cancer Res(2012) PMID:22919003	No. <a href="#">6-3</a>
■ <a href="#">14</a>	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. <a href="#">7-1</a>
■ <a href="#">15</a>	Ingo K Mellinger et al. "Molecular determinants of the response of glioblastomas to EGFR kinase inhibitors." N Engl J Med(2005) PMID:16282176	No. <a href="#">7-2</a>
■ <a href="#">16</a>	Hui K Gan et al. "The EGFRvIII variant in glioblastoma multiforme." J Clin Neurosci(2009) PMID:19324552	No. <a href="#">7-3</a>
■ <a href="#">17</a>	Hui K Gan et al. "The epidermal growth factor receptor variant III (EGFRvIII): where wild things are altered." FEBS J(2013) PMID:23777544	No. <a href="#">7-3</a>
■ <a href="#">18</a>	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. <a href="#">7-3</a>
■ <a href="#">19</a>	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. <a href="#">7-3</a>
■ <a href="#">20</a>	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. <a href="#">7-3</a>
■ <a href="#">21</a>	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. <a href="#">7-3</a>
■ <a href="#">22</a>	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. <a href="#">8-2</a>
■ <a href="#">23</a>	S T Kim et al. "Impact of genomic alterations on lapatinib treatment outcome and cell-free genomic landscape during HER2 therapy in HER2+ gastric cancer patients." Ann Oncol(2018) PMID:29409051	No. <a href="#">8-4</a>
■ <a href="#">24</a>	Gunter von Minckwitz et al. "Trastuzumab beyond progression in human epidermal growth factor receptor 2-positive advanced breast cancer: a german breast group 26/ breast international group 03-05 study." J Clin Oncol(2009) PMID:19289619	No. <a href="#">8-12</a>
■ <a href="#">25</a>	Edward H Romond et al. "Trastuzumab plus adjuvant chemotherapy for operable HER2-positive breast cancer." N Engl J Med(2005) PMID:16236738	No. <a href="#">8-20</a>
■ <a href="#">26</a>	Valentina Guarneri et al. "Preoperative chemotherapy plus trastuzumab, lapatinib, or both in human epidermal growth factor receptor 2-positive operable breast cancer: results of the randomized phase II CHER-LOB study." J Clin Oncol(2012) PMID:22493419	No. <a href="#">8-23</a>
■ <a href="#">27</a>	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. <a href="#">8-29</a>

■ <a href="#">28</a>	Wenle Xia et al. "Combining lapatinib (GW572016), a small molecule inhibitor of ErbB1 and ErbB2 tyrosine kinases, with therapeutic anti-ErbB2 antibodies enhances apoptosis of ErbB2-overexpressing breast cancer cells." <i>Oncogene</i> (2005) PMID:16091755	No. <a href="#">8-30</a>
■ <a href="#">29</a>	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." <i>Gynecol Oncol</i> (2014) PMID:25172762	No. <a href="#">8-31</a>
■ <a href="#">30</a>	Anindita Chakrabarty et al. "Trastuzumab-resistant cells rely on a HER2-PI3K-FoxO-survivin axis and are sensitive to PI3K inhibitors." <i>Cancer Res</i> (2013) PMID:23204226	No. <a href="#">8-32</a> , <a href="#">8-34</a>
■ <a href="#">31</a>	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." <i>Breast Cancer Res</i> (2009) PMID:19874578	No. <a href="#">8-33</a>
■ <a href="#">32</a>	E R Andrechek et al. "Amplification of the neu/erbB-2 oncogene in a mouse model of mammary tumorigenesis." <i>Proc Natl Acad Sci U S A</i> (2000) PMID:10716706	No. <a href="#">8-34</a>
■ <a href="#">33</a>	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." <i>Cancer Res</i> (2002) PMID:12124352	No. <a href="#">8-34</a>
■ <a href="#">34</a>	Min Yan et al. "HER2 aberrations in cancer: implications for therapy." <i>Cancer Treat Rev</i> (2014) PMID:24656976	No. <a href="#">8-34</a>
■ <a href="#">35</a>	P P Di Fiore et al. "erbB-2 is a potent oncogene when overexpressed in NIH/3T3 cells." <i>Science</i> (1987) PMID:2885917	No. <a href="#">8-34</a>
■ <a href="#">36</a>	R Brandt et al. "Mammary glands reconstituted with Neu/ErbB2 transformed HC11 cells provide a novel orthotopic tumor model for testing anti-cancer agents." <i>Oncogene</i> (2001) PMID:11571643	No. <a href="#">8-34</a>
■ <a href="#">37</a>	Andrea Bertotti et al. "A molecularly annotated platform of patient-derived xenografts ( xenopatients ) identifies HER2 as an effective therapeutic target in cetuximab-resistant colorectal cancer." <i>Cancer Discov</i> (2011) PMID:22586653	No. <a href="#">8-41</a>
■ <a href="#">38</a>	T Golan et al. "Overall survival and clinical characteristics of pancreatic cancer in BRCA mutation carriers." <i>Br J Cancer</i> (2014) PMID:25072261	No. <a href="#">36-4</a>
■ <a href="#">39</a>	Jennifer K Litton et al. "Talazoparib in Patients with Advanced Breast Cancer and a Germline BRCA Mutation." <i>N Engl J Med</i> (2018) PMID:30110579	No. <a href="#">36-6</a>
■ <a href="#">40</a>	BRCA Exchange	No. <a href="#">36-7</a>
■ <a href="#">41</a>	Trial:JapicCTI-195015	No. <a href="#">6-4</a> , <a href="#">6-5</a>
■ <a href="#">42</a>	Trial:NCT03093116	No. <a href="#">6-7</a>
■ <a href="#">43</a>	Trial:NCT04919811	No. <a href="#">6-8</a>
■ <a href="#">44</a>	Trial:jRCT2031210395	No. <a href="#">7-4</a>
■ <a href="#">45</a>	Trial:NCT05647122	No. <a href="#">7-5</a> , <a href="#">7-21</a>
■ <a href="#">46</a>	Trial:jRCT2031220233	No. <a href="#">7-6</a> , <a href="#">8-35</a> , <a href="#">38-1</a>
■ <a href="#">47</a>	Trial:JapicCTI-184236	No. <a href="#">7-7</a>
■ <a href="#">48</a>	Trial:jRCTs031180175	No. <a href="#">7-8</a> , <a href="#">7-11</a>
■ <a href="#">49</a>	Trial:JapicCTI-194760	No. <a href="#">7-9</a> , <a href="#">7-12</a> , <a href="#">7-17</a> , <a href="#">7-22</a> , <a href="#">7-24</a> , <a href="#">7-25</a> , <a href="#">7-26</a> , <a href="#">7-27</a>
■ <a href="#">50</a>	Trial:jRCTs071200029	No. <a href="#">7-13</a> , <a href="#">7-14</a> , <a href="#">7-23</a>
■ <a href="#">51</a>	Trial:jRCTs051220059	No. <a href="#">7-15</a>
■ <a href="#">52</a>	Trial:JapicCTI-205224	No. <a href="#">7-28</a>
■ <a href="#">53</a>	Trial:jRCT2031210165	No. <a href="#">8-36</a>
■ <a href="#">54</a>	Trial:jRCT2031220455	No. <a href="#">8-37</a>
■ <a href="#">55</a>	Target:ABL1	No. <a href="#">3-2</a> , <a href="#">3-3</a>
■ <a href="#">56</a>	Target:ROS1	No. <a href="#">6-6</a>
■ <a href="#">57</a>	Target:EGFR	No. <a href="#">7-10</a> , <a href="#">7-16</a> , <a href="#">7-18</a> , <a href="#">7-19</a> , <a href="#">7-20</a> , <a href="#">7-29</a>

■ 58	Target:ERBB2	No.8-38, 8-39, 8-40
■ 59	Target:BRCA2	No.36-8

## 6 使用ソフトウェアバージョン

C-CAT CKDB	6.0.1
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	2023年1月29日
レイアウトバージョン	2.19

## 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<sup>TM</sup>\*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<sup>®</sup> Clinical Knowledgebase (JAX-CKB<sup>TM</sup>)

- 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。
- 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写物を受け取することを想定して作成されたものではありません。

# SAMPLE GenMineTOP 最新バージョンにおける変更箇所：

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