

c-cat-findings_20250207_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（2025年02月28日更新）

① 「2 調査結果」におけるマークの表示

検査会社の結果報告書に記載された変異について、参考情報（承認情報ではない情報）であることが明示された場合、マーカー番号欄にシャープ（#）を記載します。またエビデンス（薬剤、臨床試験の情報を含む）付与しないことが指定されたマーカーである場合、ダガー（†）を記載します。

② 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。

③ 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。

④ C-CAT登録件数検索

希望する条件（がん種、遺伝子・変異、パネル等）に該当する症例数や使用された薬剤に関する情報を、簡単に検索することができます (<https://simplesearch-use.c-cat.ncc.go.jp/>)。

※ログインIDの新規発行については、C-CATヘルプデスク (helpdesk_c-cat@ncc.go.jp)までお問い合わせ下さい。

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	65歳	性別	女		
がん種	Haematopoietic, Acute leukaemias of ambiguous lineage				

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	ホームサイト診断薬 V1.0.0
検査検体	tumor and matched-normal	リファレンスゲノム	GRCh38

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	21.39		740.37		
2	normal	DNA-seq	23.56		948.57		
3	tumor	RNA-seq					

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	-	5	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
-	5	-	-

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
0	1	3	0	4

塩基置換、挿入、欠失 (DNA)

■番号: 参考文献へのリンク ●番号: 国内臨床試験へのリンク

#: 参考情報として報告されたマーカー †: エビデンスを付与しないマーカー

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	NPM1 p.W288CfsTer12 chr5: 171,410,539-5q35.1 50.0% (6/12) ※ExAC = 0.00%	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	ENMD-2076 ■ 3	
		2	Predictive	Sensitivity/Response	D	revumenib ■ 4~6	
		3	Oncogenic	Likely pathogenic	F	■ 7	
		4					bleximenib(Trial Condition Match) ■ 14
2	NOTCH1 p.P2514RfsTer4 chr9: 136,496,196-9q34.3 35.0% (58/168) ※ExAC = 0.01%	1	Predictive	Sensitivity/Response	E	ribociclib ■ 8	
		2	Oncogenic	Likely Pathogenic	F	■ 9	
3 #	ALK p.T680I chr2: 29,275,101-2p23.2 30.0% (12/40) ※ExAC = 0.01% ※1000G = 0.10%	1	Oncogenic	Likely Pathogenic	F	■ 10	
4 #†	MPL p.W515K chr1: 43,349,337-1p34.2 40.0% (38/94)						

■番号: 参考文献へのリンク ●番号: 国内臨床試験へのリンク

#: 参考情報として報告されたマーカー †: エビデンスを付与しないマーカー

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)

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	FGFR1 deletion 4.0% (23/519) chr8: 38,414,582-38,414,611-8p11.23-8p11.23	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	pemigatinib ■ 2	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
	NM_023110.3 (exon15)-NM_023110.3 (exon15)						
6	BCL6 tandem duplication 6.0% (13/217) chr3: 187,744,426-187,744,443 3q27.3-3q27.3 NM_001706.5 (intron1)-NM_001706.5 (intron1)						
7	GATA2-RPN1 region MECOM inversion 34.0% (23/67) chr3: 128,525,856-169,087,000 3q21.3-3q26.2 N/A (N/A)-NM_004991.4 (intron16)						
8	IGH FGFR3-NSD2 region translocation 22.0% (91/413) chr14: 105,862,739-14q32.33-4p16.3						
9	deletion 97.0% (117/121) chrX: 15,335,574-15,335,602 Xp22.2-Xp22.2						

■番号: 参考文献へのリンク ●番号: 国内臨床試験へのリンク
 遺伝子再構成(RNA)、構造異型(RNA) # : 参考情報として報告されたマーカー † : エビデンスを付与しないマーカー

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
10	PCM1-JAK2 rearrangement chr8: 17,972,687-8p22-9p24.1 NM_006197.4 (exon23)-NM_004972.4 (exon12) リード数: 17	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	fedratinib ■ 11	FDA適応外薬
		2	Predictive	Sensitivity/Response	A	ruxolitinib ■ 11	国内適応外薬 FDA適応外薬
11	FIP1L1-PDGFRΑ rearrangement chr4: 53,414,722-54,274,885 4q12-4q12 NM_030917.4 (exon11)-NM_006206.6 (exon12) リード数: 25	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	imatinib mesylate ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬
		2	Predictive	Sensitivity/Response	E	ponatinib hydrochloride ■ 12, 13	国内適応外薬
		3	Predictive	Sensitivity/Response	E	quizartinib ■ 12	
12	IGH DUX4 translocation 71.0% (44/62) chr14: 105,896,680-						

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
	chr4: 190,174,997 14q32.33-4q35.2 N/A (N/A)- NM_001306068.3 (exon1) リード数: 44						
13	TAL1 GATA2-RPN1 region rearrangement chr1: 47,229,351- chr3: 128,618,384 1p33-3q21.3 NM_001290403.2 (exon2)-N/A (N/A) リード数: 29						
14	TRA-TRD (TRAC) EFR3A rearrangement chr14: 22,547,769- chr8: 131,931,523 14q11.2-8q24.22 N/A (N/A)- NM_015137.6 (intron1) リード数: 31						

■番号: 参考文献へのリンク ●番号: 国内臨床試験へのリンク

#: 参考情報として報告されたマーカー †: エビデンスを付与しないマーカー

⚠ 非がん部組織由来のDNA解析結果を表示しております。

生殖細胞系列変異 (T/N実施検査のみ)

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
15 #	ATG2B p.T1534S chr14: 96,305,722 14q32.2 50.0% (38/76) ※ExAC = 0.00% ※1000G = 0.00%						
16 #	ATM c.5497-8T>C chr11: 108,304,667 11q22.3 50.0% (11/22) ※ExAC = 0.07% ※1000G = 0.20%						

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	1-4	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	急性白血病患者を対象としたJNJ-75276617の試験 [jRCT2011240023 (2024/07/09), 2024/08/21]
薬剤名	JNJ-75276617	
がん種	急性白血病急性骨髄性白血病急性リンパ性白血病	
実施機関	ヤンセンファーマ株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	DL-JANJP-JCO_TL_TSG_EMP@its.jnj.com	
関連試験ID	NCT04811560	

4 変異遺伝子の詳細

遺伝子	詳細情報
<i>NPM1</i>	遺伝子の詳細情報が記載されます。
<i>NOTCH1</i>	
<i>ALK</i>	
<i>MPL</i>	
<i>FGFR1</i>	
<i>BCL6</i>	
<i>GATA2</i>	

RPN1

MECOM

IGH

FGFR3

NSD2

PCM1

JAK2

FIP1L1

PDGFRA

DUX4

TAL1

TRA

遺伝子の詳細情報が記載されます。

TRD	遺伝子の詳細情報が記載されます。
EFR3A	

5 参考文献

文献番号	参考文献	マーカー番号
■ 1	PMDA	No.11-1
■ 2	FDA	No.5-1
■ 3	Karen W L Yee et al. "A phase I trial of the aurora kinase inhibitor, ENMD-2076, in patients with relapsed or refractory acute myeloid leukemia or chronic myelomonocytic leukemia." Invest New Drugs(2016) PMID:27406088	No.1-1
■ 4	Florian Perner et al. "MEN1 mutations mediate clinical resistance to menin inhibition." Nature(2023) PMID:36922589	No.1-2
■ 5	Ghayas C Issa et al. "The menin inhibitor revumenib in KMT2A-rearranged or NPM1-mutant leukaemia." Nature(2023) PMID:36922593	No.1-2
■ 6	JSH Guideline	No.1-2
■ 7	ClinVar	No.1-3
■ 8	Yana Pikman et al. "Synergistic Drug Combinations with a CDK4/6 Inhibitor in T-cell Acute Lymphoblastic Leukemia." Clin Cancer Res(2017) PMID:28151717	No.2-1
■ 9	COSMIC登録数：629	No.2-2
■ 10	COSMIC登録数：20	No.3-1
■ 11	NCCN Guideline	No.10-1, 10-2
■ 12	Els Lierman et al. "FIP1L1-PDGFRα p.T674I-D842L: A Novel and Ponatinib Resistant Compound Mutation in FIP1L1-PDGFRα Positive Leukemia." Hemasphere(2019) PMID:31723821	No.11-2, 11-3
■ 13	Joseph M Gozgit et al. "Potent activity of ponatinib (AP24534) in models of FLT3-driven acute myeloid leukemia and other hematologic malignancies." Mol Cancer Ther(2011) PMID:21482694	No.11-2
■ 14	Trial:jRCT2011240023	No.1-4

6 使用ソフトウェアバージョン

C-CAT CKDB	7.4.0
refGene	20191020
ensGene	v32(20191028)
1000 Genomes	Phase_3(20170504)
ExAC	r0.3
ToMMo	8.3kjpn-20200831
がん種マスタ	2023_07_25
C-CAT登録症例のデータの集計日	2024年12月17日
レイアウトバージョン	2.20

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™*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® Clinical Knowledgebase (JAX-CKB™)
- 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や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。
- ⑲衛生検査所等が発行する検査報告書に記載された変異について、参考情報 (承認情報ではない情報) であることが明示された場合、マーカー番号欄にシャープ (#) を記載します。
- ⑳衛生検査所等が、がん知識データベースを用いたエビデンス (薬剤・臨床試験情報を含む) の付与を行わないと指定した変異については、マーカー番号欄にダガー (+) を記載します。

以上