

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)

2023年8月1日

1. 概要	P.3
2. 表示内容拡充	P.4
3. お問い合わせ先 C-CATヘルプデスク	P.6

■ 改訂の概要

ガーダントヘルスジャパン株式会社のGuardant360® CDx がん遺伝子パネル (G360CDx) およびコニカミノルタREALM社のGenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステム (GenMineTOP) の運用開始に伴い、C-CAT調査結果の一部を以下のように変更いたします。

- (表示内容拡充) 「遺伝子変異以外のバイオマーカー」のTMB総変異数の表示
- (表示内容拡充) 「遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)」のアレル頻度の表示

本資料では改訂内容についてご説明しています。

■ 「遺伝子変異以外のバイオマーカー」のTMB総変異数の表示

これまで「遺伝子変異以外のバイオマーカー」で報告されるTMBについて、総変異数を表示していませんでした。

今後、検査会社からTMBの総変異数を受領している場合、C-CAT調査結果に以下の通り記載します。

※なお、現時点で上記TMB総変異数が表示されるのはGenMineTOPのC-CAT調査結果のみです。

Before

遺伝子変異以外のバイオマーカー			
No.	マーカー	枝番	エビデンス タイプ
1	TMB 214.90 Muts/Mb	1	Predic
		2	Predic

After

遺伝子変異以外のバイオマーカー			
No.	マーカー	枝番	エビデンス タイプ
1	TMB 214.90 Muts/Mb 総変異数: 402	1	Predic
		2	Predic

■ 「遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)」のアレル頻度の表示

これまで「遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)」に分類されるバリエーションについて、NGS解析で得られたリード数に基づくアレル頻度を表示しておりませんでした。

今後、検査会社から上記アレル頻度の情報を受領している場合、C-CAT調査結果に以下の通り記載します。

※なお、現時点で上記アレル頻度が表示されるのはG360CDxのC-CAT調査結果のみです。

Before

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)			
No.	マーカー	枝番	エビタイ
7	GBA-NTRK1 gene fusion q22-q23.1	1	Pred
	全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/45,838)	2	Pred
	がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/258)	3	Onco
	がん種別遺伝子1変異頻度: 0.00% (0/258)		
	がん種別遺伝子2変異頻度: 1.94% (5/258)	4	

After

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)			
No.	マーカー	枝番	エビタイ
7	GBA-NTRK1 gene fusion 48.0% q22-q23.1	1	Pred
	全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/45,838)	2	Pred
	がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/258)	3	Onco
	がん種別遺伝子1変異頻度: 0.00% (0/258)		
	がん種別遺伝子2変異頻度: 1.94% (5/258)	4	

■ 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