



C-CAT調査結果

c-cat-findings_20240708_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（2024年03月29日更新）

① CKDBポータル利用のご案内

がんゲノム医療病院の方々は、診療支援を目的として設けられた「CKDBポータル」をご利用いただけます。CKDBポータルでは、C-CAT調査結果に利用されている知識データベース（Cancer Knowledge DataBase：CKDB）の「エビデンス」、「薬剤」、「臨床試験」が閲覧できます。

また、「CKDBポータル」は「C-CATポータル」を経由せずに、インターネット経由でのログインが可能という特徴があります。インターネット経由で接続可能ですので、是非その利便性を実感いただければと思います。

URL: <https://ckdbportal.c-cat.ncc.go.jp/>

ログインIDとパスワードの新規発行につきましては、C-CATヘルプデスクにお問い合わせください。

② 検査会社レポートとC-CAT調査結果の差異発生時の運用改訂

一部の検査会社レポートについてはC-CATへの情報共有データの問題から、遺伝子名などの表記において検査会社レポートとC-CAT調査結果で差異が生じることがあります。単純な表記方法に関する差異ですが、C-CATでは可能な限り検査レポートに表記を合わせる修正を行ってまいりました。しかし、昨今の検査数増などに鑑み、4月1日(月)をもってこの対応を終了させていただくことといたします。

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	GenMineTOP 1.0.0
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	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	2	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
16	25	19	18	22

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 総変異数: 402	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	pembrolizumab ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (7件) ● 1~7
		2	Predictive	Sensitivity/Response	B	atezolizumab ■ 3	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (2件) ● 8, 9
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	ipilimumab ■ 4	国内適応外薬 FDA適応外薬
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	nivolumab ■ 5	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 10
		5	Predictive	Sensitivity/Response	C	nivolumab + ipilimumab ■ 5	国内適応外薬 FDA適応外薬

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 chr17: 7,673,608 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)	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	pazopanib hydrochloride + vorinostat ■ 6	
		2	Oncogenic	Likely Pathogenic	F	■ 7	
		3	Predictive	Resistance	R3	abemaciclib ■ 8	
3	ABL1 p.F336L chr9: 130,872,901 9q34.12 26.0% (548/2,141) 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)	1	Oncogenic	Likely Oncogenic	F	■ 9	
		2				nilotinib (Drug Target Match) ■ 55	国内臨床試験中 (1件) ● 11
		3				ponatinib hydrochloride (Drug Target Match) ■ 55	国内臨床試験中 (1件) ● 11

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
	がん種別遺伝子変異頻度: 0.04% (1/2,676)						
4	ATM p.E2444K chr11: 108,330,236 11q22.3 39.0% (165/421) 全がん種バリエーション頻度: 0.01% (4/56,682) 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: 1.98% (53/2,676)						
5	BRCA2 p.V2109I chr13: 32,340,680 13q13.1 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: 1.27% (718/56,682) がん種別バリエーション頻度: 1.16% (31/2,676) がん種別遺伝子変異頻度: 7.32% (196/2,676)						

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 chr5: 150,404,680- chr6: 117,324,415 5q33.1-6q22.1 ENST00000009530- NM_002944 リード数: 91 全がん種バリエーション頻度: 0.04% (20/56,682) 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1変異頻度: 0.00% (0/2,676) がん種別遺伝子2変異頻度: 1.01% (27/2,676)	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	crizotinib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 11	
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	entrectinib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 11	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	repotrectinib ■ 2	FDA適応外薬 国内臨床試験中 (2件) ● 12 , 13	
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	unecritinib ■ 10		
		5	Oncogenic	Oncogenic	F	■ 11~14		
		6					cabozantinib(Drug Target Match) ■ 56	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 3
		7					taletrectinib(Trial Condition Match) ■ 47	国内臨床試験中 (1件) ● 14
		8					zidesamtinib(Trial Condition Match) ■ 48	国内臨床試験中 (1件) ● 15
7	EGFR exon 2-7 skipping chr7: 55,019,365-55,155,830 7p11.2-7p11.2	1	Predictive	Sensitivity/Response	C	epidermal growth factor receptor tyrosine kinase inhibitor ■ 15		

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_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: 2.43% (65/2,676)	2	Predictive	Sensitivity/Response	C	erlotinib ■ 16	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	pelitinib ■ 17	
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	sorafenib ■ 18	国内適応外薬 FDA適応外薬
		5	Oncogenic	Oncogenic	F	■ 19-24	

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	ERBB2 Amplification copy number: 4.90 chr17: 39,700,064-39,728,658 17q12-17q12 全がん種バリエーション頻度: 5.66% (3,208/56,682) がん種別バリエーション頻度: 10.6% (283/2,676) がん種別遺伝子変異頻度: 14.2% (380/2,676)	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	capecitabine + lapatinib ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		2	Predictive	Sensitivity/Response	A	capecitabine + margetuximab ■ 5	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	A	chemotherapy + margetuximab ■ 2	FDA承認薬
		4	Predictive	Sensitivity/Response	A	chemotherapy + pertuzumab/trastuzumab/hyaluronidase ■ 1	国内承認薬
		5	Predictive	Sensitivity/Response	A	docetaxel + pertuzumab/trastuzumab/hyaluronidase ■ 2	FDA承認薬
		6	Predictive	Sensitivity/Response	A	eribulin mesylate + margetuximab ■ 5	
		7	Predictive	Sensitivity/Response	A	gemcitabine + margetuximab ■ 5	
		8	Predictive	Sensitivity/Response	A	lapatinib + letrozole ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		9	Predictive	Sensitivity/Response	A	margetuximab ■ 25	
		10	Predictive	Sensitivity/Response	A	margetuximab + vinorelbine ■ 5	
		11	Predictive	Sensitivity/Response	A	neratinib ■ 2	FDA承認薬
		12	Predictive	Sensitivity/Response	A	neratinib + capecitabine ■ 2	FDA承認薬
		13	Predictive	Sensitivity/Response	A	pertuzumab/trastuzumab/hyaluronidase ■ 2	国内適応外薬 FDA承認薬
		14	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (6件) ● 11 , 16-20
		15	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + capecitabine ■ 5	国内承認薬 FDA承認薬 国内臨床試験中 (1件) ● 16
		16	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + capecitabine + tucatinib ■ 2	FDA承認薬

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
		17	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + carboplatin + docetaxel ■ 1	国内承認薬
		18	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + carboplatin + nab-paclitaxel ■ 1	国内承認薬
		19	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + carboplatin + paclitaxel ■ 1	国内承認薬
		20	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + carboplatin + paclitaxel + pertuzumab ■ 5	
		21	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + chemotherapy + pertuzumab ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		22	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + docetaxel + pertuzumab ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		23	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + lapatinib ■ 5	
		24	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + paclitaxel ■ 2	FDA承認薬
		25	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + paclitaxel + pertuzumab ■ 5	
		26	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab + vinorelbine ■ 26, 27	国内承認薬 FDA適応外薬
		27	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab deruxtecan ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		28	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab emtansine ■ 1	国内承認薬 FDA承認薬
		29	Predictive	Sensitivity/Response	A	trastuzumab/hyaluronidase-oyk ■ 2	FDA承認薬
		30	Predictive	Sensitivity/Response	B	trastuzumab + carboplatin + docetaxel + pyrotinib ■ 28	
		31	Predictive	Sensitivity/Response	B	trastuzumab + pyrotinib ■ 29	
		32	Predictive	Sensitivity/Response	C	afatinib ■ 30	
		33	Predictive	Sensitivity/Response	C	docetaxel + pyrotinib ■ 31	
		34	Predictive	Sensitivity/Response	C	pembrolizumab + trastuzumab + fluoropyrimidine chemotherapy + platinum chemotherapy ■ 2	FDA適応外薬
		35	Predictive	Sensitivity/Response	C	pyrotinib ■ 31	
		36	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + capecitabine + cisplatin ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬
		37	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + cisplatin + fluorouracil ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬
		38	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + cisplatin + gemcitabine ■ 32	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
		39	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + cyclophosphamide + doxorubicin hydrochloride + paclitaxel ■ 33	国内承認薬 FDA承認薬
		40	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + docetaxel ■ 1	国内適応外薬
		41	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + pertuzumab ■ 1	国内適応外薬 国内臨床試験中 (5件) ● 16-20
		42	Predictive	Sensitivity/Response	C	trastuzumab + tucatinib ■ 2	FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 20
		43	Predictive	Sensitivity/Response	D	trastuzumab + irinotecan ■ 34	国内承認薬 FDA適応外薬
		44	Predictive	Sensitivity/Response	E	lapatinib ■ 35	
		45	Predictive	Sensitivity/Response	E	taselisib ■ 36	
		46	Predictive	Sensitivity/Response	E	trastuzumab + pilaralisib ■ 37	
		47	Predictive	Sensitivity/Response	E	trastuzumab + trametinib dimethyl sulfoxide ■ 38	
		48	Oncogenic	Oncogenic	F ■ 37, 39-43		
		49				BTRC4017A(Drug Target Match) ■ 57	国内臨床試験中 (1件) ● 21
		50				datopotamab deruxtecanc(Trial Condition Match) ■ 49	国内臨床試験中 (1件) ● 22
		51				pertuzumab(Drug Target Match) ■ 57	国内臨床試験中 (5件) ● 16-20
		52				trastuzumab + capecitabine + pertuzumab(Trial Condition Match) ■ 50	国内臨床試験中 (1件) ● 16
		53				trastuzumab + cyclophosphamide + epirubicin hydrochloride + nab-paclitaxel + pertuzumab(Trial Condition Match) ■ 51	国内臨床試験中 (1件) ● 17
		54				trastuzumab + nab-paclitaxel + pertuzumab(Trial Condition Match) ■ 52	国内臨床試験中 (2件) ● 18, 19
		55				trastuzumab + pertuzumab + tucatinib(Trial Condition Match) ■ 53	国内臨床試験中 (1件) ● 20
		56				tucatinib(Drug Target Match) ■ 57	国内臨床試験中 (1件) ● 20
		57				zanidatamab(Drug Target Match) ■ 57	国内臨床試験中 (1件) ● 23
		58	Predictive	Resistance	R2*	cetuximab ■ 44	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 ENST00000389048	腫瘍発現量: 8.3TPM 正常発現量: 14.4 ± 19.9TPM 腫瘍リード数: 575						
10	BRCA1 ENST00000357654	腫瘍発現量: 155.4TPM 正常発現量: 22.8 ± 21.3TPM 腫瘍リード数: 19,442						

「■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	
11	BRCA2 p.R2318* chr13: 32,346,841 13q13.1 51.0% (102/200) ※ToMMo = 0.02% 全がん種バリエーション頻度: 0.04% (25/56,682) がん種別バリエーション頻度: 0.04% (1/2,676) がん種別遺伝子変異頻度: 0.37% (10/2,676)	1	Predictive	Sensitivity/Response	B	talazoparib ■ 45		
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	niraparib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中(2件) ● 11 , 24	
		3	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬	
		4	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib + abiraterone acetate + prednisolone ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬	
		5	Predictive	Sensitivity/Response	C	olaparib + bevacizumab ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬	
		6	Predictive	Sensitivity/Response	C	rucaparib ■ 2	FDA適応外薬	
		7	Predictive	Sensitivity/Response	C	talazoparib + enzalutamide ■ 1	国内適応外薬 FDA適応外薬	
		8	Predisposing	Pathogenic Breast-ovarian cancer, familial 2	F ■ 46			
		9					niraparib + pimitespib(Trial Condition Match) ■ 54	国内臨床試験中(1件) ● 24
		10					saruparib(Drug Target Match) ■ 58	国内臨床試験中(1件) ● 25
12	MSH2 p.V89A chr2: 47,408,455 2p21 49.0% (98/200) ※ToMMo = 0.03% 全がん種バリエーション頻度: 0.03% (16/56,682) がん種別バリエーション頻度: 0.04% (1/2,676) がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/2,676)							

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	1-1	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	[M20-124] 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 [jRCT2080225298 (2023/06/20), 2024/04/15]
薬剤名	ABBV-CLS-579, PD-1阻害薬, 血管内皮増殖因子受容体 (VEGFR) チロシキナーゼ阻害薬 (TKI)	
がん種	進行固形癌	
実施機関	CalicoLifeSciencesLLC	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	AbbVie_JPN_info_clingov@abbvie.com	
関連試験ID	NCT04417465	

● 2

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 1	CBA-1535の第I相臨床試験 [jRCT2031210708 (2024/01/18), -]
薬剤名	CBA-1535, ペムプロリズマブ (遺伝子組換え)	
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	-	

● 3

マーカー番号	1-1, 6-6	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 [jRCT2031210036 (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	
連絡先	AbbVie_JPN_info_clingov@abbvie.com	
関連試験ID	NCT04777994	

● 4

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 1	楽天メディカル株式会社の依頼による第I相試験 [jRCT2031220721 (2024/02/20), -]
薬剤名	RM-1995	

がん種	肝転移を有する進行又は再発固形癌の患者
実施機関	楽天メディカル株式会社
治療ラインの限定	標準治療後
連絡先	info.jp@rakuten-med.com
関連試験ID	-

● 5

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1・2	進行又は転移を有する成人固形がん患者を対象としたDazostinagの単剤投与及びペムブロリズマブとの併用投与試験 (iintune-1) [jRCT2031230532 (2024/03/06), 2024/04/16]
薬剤名	TAK-676	
がん種	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	その他の治療ライン限定	
連絡先	smb.Japanclinicalstudydisclosure@takeda.com	
関連試験ID	NCT04420884	

● 6

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1・2	局所進行性又は転移性固形がん患者を対象としたASP1570 単剤療法及びペムブロリズマブ併用療法の第1/2 相試験 [jRCT2031220527 (2024/01/09), 2024/01/09]
薬剤名	ASP1570, ペムブロリズマブ (遺伝子組み換え) /Pembrolizumab (Genetical recombination)	
がん種	局所進行性又は転移性固形がん	
実施機関	アステラス製薬株式会社	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	clinicaltrialregistration@astellas.com	
関連試験ID	NCT05083481	

● 7

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1	進行固形がんに対するDGKz阻害薬BAY2965501のfirstinhuman (FiH) 試験 [jRCT2031220737 (2023/12/20), 2024/02/16]
薬剤名	なし	
がん種	進行固形癌	
実施機関	バイエル薬品株式会社	
治療ラインの限定	治療ライン限定なし	
連絡先	byl_ct_contact@bayer.com	
関連試験ID	NCT05614102	

● 8

マーカー番号	1-2	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固形腫瘍患者を対象とし、単剤及びアテゾリズマブとの併用で投与するSTA551の安全性と薬物動態を評価する第Ia/Ib相非盲検用量漸増試験 [JRCT2080225058 (2023/06/12), -]
薬剤名	STA551, アテゾリズマブ, -	
がん種	進行・転移性固形癌	
実施機関	中外製薬株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	clinical-trials@chugai-pharm.co.jp	
関連試験ID	JapicCTI-205153	

● 9

マーカー番号	1-2	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ROSE12単剤及び抗腫瘍薬併用投与時の第I相臨床試験 [JRCT2031230072 (2023/08/25), 2023/08/16]
薬剤名	ROSE12, アテゾリズマブ	
がん種	固形癌	
実施機関	ChugaiPharmaUSA, Inc.	
治療ラインの限定	治療ライン限定なし	
連絡先	clinical-trials@chugai-pharm.co.jp	
関連試験ID	NCT05907980	

● 10

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	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 (2022/06/21), -]
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	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	clinical_trial@ono.co.jp	
関連試験ID	-	

● 11

マーカー番号	3-2, 3-3, 6-1, 6-2, 8-14, 11-2	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 (2023/09/01), 2023/10/19]
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, クリソチニブ, アベマシクリブ, ニラパリブ, ペミガチニブ	
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	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先		
関連試験ID		

連絡先	ncch1901_consult@ml.res.ncc.go.jp
関連試験ID	-

● 12

マーカー番号	6-3	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	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 (2023/09/07), 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	
実施機関	ブリストル・マイヤーズスクイブ株式会社	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	MG-JP-RCO-JRCT@bms.com	
関連試験ID	-	

● 13

マーカー番号	6-3	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	A Study of Repotrectinib (TPX-0005) in Patients With Advanced Solid Tumors Harboring ALK, ROS1, or NTRK1-3 Rearrangements [NCT03093116 (2024/02/07), -]
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	855-907-3286, Clinical.Trials@bms.com,	
関連試験ID	-	

● 14

マーカー番号	6-7	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 [JRCT2071210051 (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	-	

● 15

マーカー番号	6-8	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	ROS1遺伝子の再構成を有する進行NSCLC患者及びその他の固形がん患者を対象としたNVL-520試験 (ARROS-1) [JRCT2031230693 (2024/03/12), -]
薬剤名	NVL-520	

がん種	進行NSCLC及びその他の固形がん
実施機関	Nuvalent, Inc.
治療ラインの限定	その他の治療ライン限定
連絡先	NVL-520_trialinfomation@a2healthcare.com
関連試験ID	-

● 16

マーカー番号	8-14 , 8-15 , 8-41 , 8-51 , 8-52	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	タキサン系抗癌薬及びトラスツズマブ既治療の進行・再発乳癌に対するペルツズマブ・トラスツズマブ・カペシタビン併用療法の有効性および安全性の評価 (SBCCSG-33) [UMIN000012030 (2017/11/30), -]
薬剤名	ペルツズマブ+トラスツズマブ+カペシタビン	
がん種	HER2陽性の転移性または切除不能局所進行乳癌	
実施機関	埼玉乳がん臨床研究グループ	
治療ラインの限定	特定の薬物治療後	
連絡先	tsaito@jcom.home.ne.jp	
関連試験ID	-	

● 17

マーカー番号	8-14 , 8-41 , 8-51 , 8-53	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	切除可能HER2陽性原発性乳癌に対する 術前化学療法としてのnab-Paclitaxel plus trastuzumab and pertuzumab followed by EC 療法の臨床第 II 相試験 [UMIN000035235 (2023/12/16), -]
薬剤名	1.Nab-paclitaxel(260mg/m2) Trastuzumab(1st: 8mg/kg, 2nd: 6mg/kg) Pertuzumab (1st 840mg, 2nd 420mg) 4コース (3qw) 2.Epirubicin (90mg/m2) Cyclophosphamide (600mg/m2) 4コース (3qw)	
がん種	乳癌	
実施機関	岐阜大学大学院医学系研究科	
治療ラインの限定	初回治療, 手術前	
連絡先	mfutamur@gifu-u.ac.jp	
関連試験ID	-	

● 18

マーカー番号	8-14 , 8-41 , 8-51 , 8-54	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陽性の進行・再発乳癌に対するnab-Paclitaxel +Pertuzumab+Trastuzumab併用療法の安全性および有用性を検証する第I-II相臨床試験 [UMIN000035869 (2019/02/13), -]
薬剤名	nab-Paclitaxel 260mg/m2, Pertuzumab, Trastuzumabを3週間隔で投与する。	
がん種	進行・再発乳癌	
実施機関	徳島大学 胸部・内分泌・腫瘍外科	
治療ラインの限定	その他の治療ライン限定	
連絡先	twop8air@tokushima-u.ac.jp	
関連試験ID	-	

● 19

マーカー番号	8-14 , 8-41 , 8-51 , 8-54	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陽性乳癌に対する nab-Paclitaxel+Pertuzumab +Trastuzumab followed by Anthracycline based regimen併用術前化学療法臨床第II相試験 [UMIN000038715 (2019/11/28), -]
薬剤名	全例にnab-Paclitaxel + Pertuzumab +Trastuzumab followed by Anthracycline based regimenを投与する。	
がん種	乳癌	
実施機関	大阪医科大学	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	sur067@osaka-med.ac.jp	
関連試験ID	-	

● 20

マーカー番号	8-14 , 8-41 , 8-42 , 8-51 , 8-55 , 8-56	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HER2陽性乳癌の維持療法としてtucatinib又はプラセボをトラスツズマブ及びペルツズマブと併用する無作為化、二重盲検、第3相試験 (HER2CLIMB-05) [JRCT2011220007 (2022/05/28), -]
薬剤名	tucatinib	
がん種	転移性HER2陽性乳癌	
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	yoshinobu.nakamura@iqvia.com	
関連試験ID	NCT05132582	

● 21

マーカー番号	8-49	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	Runimotamabの第I相臨床試験 [JRCT2031200349 (2023/07/29), 2023/11/10]
薬剤名	BTRC4017A (Runimotamab)	
がん種	HER2発現癌 (現在は乳癌及び胃癌/GEJ癌のみ)	
実施機関	Genentech, Inc.	
治療ラインの限定	標準治療後	
連絡先	clinical-trials@chugai-pharm.co.jp	
関連試験ID	NCT03448042	

● 22

マーカー番号	8-50	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DS-1062aを複数用量用いる多施設共同非盲検2パート第1相firstinhuman試験 [JRCT2080223756 (2023/06/22), 2022/12/12]
薬剤名	DS-1062a, -	
がん種	進行固形癌	
実施機関	第一三共株式会社	

治療ラインの限定	標準治療後
連絡先	dsclinicaltrial@daiichisankyo.co.jp
関連試験ID	JapicCTI-173812, NCT03401385

● 23

マーカー番号	8-57	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 [jRCT2031210161 (2024/02/07), -]
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	JazzPharmaceuticalsIrelandLimited	
治療ラインの限定	整備中	
連絡先	ICONCR-Chiken@iconplc.com	
関連試験ID	-	

● 24

マーカー番号	11-2, 11-9	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	固形がん患者に対するニラパリブとピミテスピブの第 I 相試験 [jRCT2031220179 (2022/12/23), -]
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	特定の薬物治療後, その他の治療ライン限定	
連絡先	nirapim_core@east.ncc.go.jp	
関連試験ID	-	

● 25

マーカー番号	11-10	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、薬力学及び予備的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 (2023/12/24), -]
薬剤名	AZD5305, カミゼストラント	
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	特定の薬物治療前（未治療）, 特定の薬物治療後	
連絡先	RD-clinical-information-Japan@astrazeneca.com	
関連試験ID	NCT04644068	

4 変異遺伝子の詳細

遺伝子	詳細情報
-----	------

TP53

ABL1

ATM

BRCA2

CD74

ROS1

EGFR

ERBB2

ALK

BRCA1

遺伝子の詳細情報が記載されます。

5 参考文献

文献番号	参考文献	マーカー番号
------	------	--------

■ 1	PMDA	No. 1-1 , 6-1 , 6-2 , 8-1 , 8-4 , 8-8 , 8-14 , 8-17 , 8-18 , 8-19 , 8-21 , 8-22 , 8-27 , 8-28 , 8-36 , 8-37 , 8-40 , 8-41 , 11-2 , 11-3 , 11-4 , 11-5 , 11-7
■ 2	FDA	No. 6-3 , 8-3 , 8-5 , 8-11 , 8-12 , 8-13 , 8-16 , 8-24 , 8-29 , 8-34 , 8-42 , 11-6
■ 3	Claire F Friedman et al. "Atezolizumab Treatment of Tumors with High Tumor Mutational Burden from MyPathway, a Multicenter, Open-Label, Phase IIa Multiple Basket Study." Cancer Discov(2022) PMID:34876409	No. 1-2
■ 4	Alexandra Snyder et al. "Genetic basis for clinical response to CTLA-4 blockade in melanoma." N Engl J Med(2014) PMID:25409260	No. 1-3
■ 5	NCCN Guideline	No. 1-4 , 1-5 , 8-2 , 8-6 , 8-7 , 8-10 , 8-15 , 8-20 , 8-23 , 8-25
■ 6	S Fu et al. "Phase I study of pazopanib and vorinostat: a therapeutic approach for inhibiting mutant p53-mediated angiogenesis and facilitating mutant p53 degradation." Ann Oncol(2015) PMID:25669829	No. 2-1
■ 7	COSMIC登録数: 6	No. 2-2
■ 8	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. 2-3
■ 9	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
■ 10	Shun Lu et al. "Efficacy, safety and pharmacokinetics of Unecritinib (TQ-B3101) for patients with ROS1 positive advanced non-small cell lung cancer: a Phase I/II Trial." Signal Transduct Target Ther(2023) PMID:37385995	No. 6-4
■ 11	Kengo Takeuchi et al. "RET, ROS1 and ALK fusions in lung cancer." Nat Med(2012) PMID:22327623	No. 6-5
■ 12	Klarisa Rikova et al. "Global survey of phosphotyrosine signaling identifies oncogenic kinases in lung cancer." Cell(2007) PMID:18083107	No. 6-5
■ 13	Kristin Bergethon et al. "ROS1 rearrangements define a unique molecular class of lung cancers." J Clin Oncol(2012) PMID:22215748	No. 6-5
■ 14	Kurtis D Davies et al. "Identifying and targeting ROS1 gene fusions in non-small cell lung cancer." Clin Cancer Res(2012) PMID:22919003	No. 6-5
■ 15	Ingo K Mellinghoff et al. "Molecular determinants of the response of glioblastomas to EGFR kinase inhibitors." N Engl J Med(2005) PMID:16282176	No. 7-1
■ 16	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. 7-2
■ 17	Naruo Yoshimura et al. "EKB-569, a new irreversible epidermal growth factor receptor tyrosine kinase inhibitor, with clinical activity in patients with non-small cell lung cancer with acquired resistance to gefitinib." Lung Cancer(2006) PMID:16364494	No. 7-3
■ 18	Luis Paz-Ares et al. "Monotherapy Administration of Sorafenib in Patients With Non-Small Cell Lung Cancer (MISSION) Trial: A Phase III, Multicenter, Placebo-Controlled Trial of Sorafenib in Patients with Relapsed or Refractory Predominantly Nonsquamous Non-Small-Cell Lung Cancer after 2 or 3 Previous Treatment Regimens." J Thorac Oncol(2015) PMID:26743856	No. 7-4
■ 19	Hui K Gan et al. "The EGFRvIII variant in glioblastoma multiforme." J Clin Neurosci(2009) PMID:19324552	No. 7-5

■ 20	Hui K Gan et al. "The epidermal growth factor receptor variant III (EGFRvIII): where wild things are altered." FEBS J(2013) PMID:23777544	No. 7-5
■ 21	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. 7-5
■ 22	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. 7-5
■ 23	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. 7-5
■ 24	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. 7-5
■ 25	Hope S Rugo et al. "Efficacy of Margetuximab vs Trastuzumab in Patients With Pretreated ERBB2-Positive Advanced Breast Cancer: A Phase 3 Randomized Clinical Trial." JAMA Oncol(2021) PMID:33480963	No. 8-9
■ 26	A Gennari et al. "ESMO Clinical Practice Guideline for the diagnosis, staging and treatment of patients with metastatic breast cancer." Ann Oncol(2021) PMID:34678411	No. 8-26
■ 27	ESMO Guideline	No. 8-26
■ 28	Zhenzhen Liu et al. "Pathological response and predictive role of tumour-infiltrating lymphocytes in HER2-positive early breast cancer treated with neoadjuvant pyrotinib plus trastuzumab and chemotherapy (Panphila): a multicentre phase 2 trial." Eur J Cancer(2022) PMID:35235873	No. 8-30
■ 29	Wenjin Yin et al. "Neoadjuvant Trastuzumab and Pyrotinib for Locally Advanced HER2-Positive Breast Cancer (NeoATP): Primary Analysis of a Phase II Study." Clin Cancer Res(2022) PMID:35713517	No. 8-31
■ 30	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. 8-32
■ 31	Dan Liu et al. "Pyrotinib alone or in combination with docetaxel in refractory HER2-positive gastric cancer: A dose-escalation phase I study." Cancer Med(2023) PMID:37081722	No. 8-33 , 8-35
■ 32	Vikas Ostwal et al. "Trastuzumab Plus Gemcitabine-Cisplatin for Treatment-Naïve Human Epidermal Growth Factor Receptor 2-Positive Biliary Tract Adenocarcinoma: A Multicenter, Open-Label, Phase II Study (TAB)." J Clin Oncol(2024) PMID:37944079	No. 8-38
■ 33	Edward H Romond et al. "Trastuzumab plus adjuvant chemotherapy for operable HER2-positive breast cancer." N Engl J Med(2005) PMID:16236738	No. 8-39
■ 34	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. 8-43
■ 35	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." Oncogene(2005) PMID:16091755	No. 8-44
■ 36	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." Gynecol Oncol(2014) PMID:25172762	No. 8-45
■ 37	Anindita Chakrabarty et al. "Trastuzumab-resistant cells rely on a HER2-PI3K-FoxO-survivin axis and are sensitive to PI3K inhibitors." Cancer Res(2013) PMID:23204226	No. 8-46 , 8-48
■ 38	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." Breast Cancer Res(2009) PMID:19874578	No. 8-47
■ 39	E R Andrechek et al. "Amplification of the neu/erbB-2 oncogene in a mouse model of mammary tumorigenesis." Proc Natl Acad Sci U S A(2000) PMID:10716706	No. 8-48
■ 40	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." Cancer Res(2002) PMID:12124352	No. 8-48

■ 41	Min Yan et al. "HER2 aberrations in cancer: implications for therapy." Cancer Treat Rev(2014) PMID:24656976	No. 8-48
■ 42	P P Di Fiore et al. "erbB-2 is a potent oncogene when overexpressed in NIH/3T3 cells." Science(1987) PMID:2885917	No. 8-48
■ 43	R Brandt et al. "Mammary glands reconstituted with Neu/ErbB2 transformed HC11 cells provide a novel orthotopic tumor model for testing anti-cancer agents." Oncogene(2001) PMID:11571643	No. 8-48
■ 44	Kimio Yonesaka et al. "Activation of ERBB2 signaling causes resistance to the EGFR-directed therapeutic antibody cetuximab." Sci Transl Med(2011) PMID:21900593	No. 8-58
■ 45	Jennifer K Litton et al. "Talazoparib in Patients with Advanced Breast Cancer and a Germline BRCA Mutation." N Engl J Med(2018) PMID:30110579	No. 11-1
■ 46	BRCA Exchange	No. 11-8
■ 47	Trial:jRCT2071210051	No. 6-7
■ 48	Trial:jRCT2031230693	No. 6-8
■ 49	Trial:jRCT2080223756	No. 8-50
■ 50	Trial:UMIN000012030	No. 8-52
■ 51	Trial:UMIN000035235	No. 8-53
■ 52	Trial:UMIN000035869	No. 8-54
■ 53	Trial:jRCT2011220007	No. 8-55
■ 54	Trial:jRCT2031220179	No. 11-9
■ 55	Target:ABL1	No. 3-2 , 3-3
■ 56	Target:ROS1	No. 6-6
■ 57	Target:ERBB2	No. 8-49 , 8-51 , 8-56 , 8-57
■ 58	Target:BRCA2	No. 11-10

6 使用ソフトウェアバージョン

C-CAT CKDB	7.1.0
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	2023年8月6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

基準	分類
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-CKBTM*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-CKBTM)
- 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は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