



第16回都道府県がん診療連携拠点病院連絡協議会

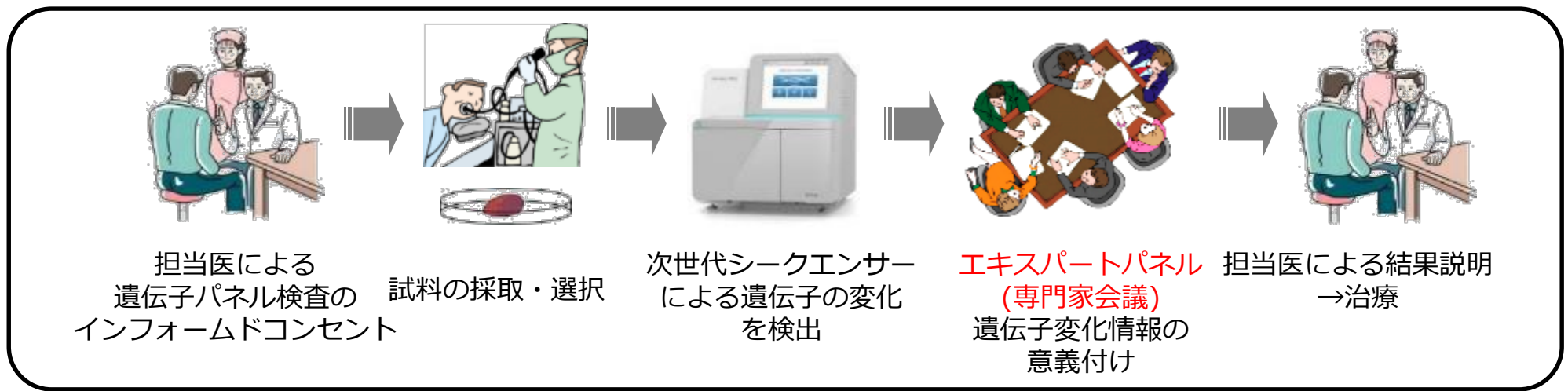
遺伝子パネル検査に基づく がんゲノム医療とデータ利活用

国立がん研究センター
がんゲノム情報管理センター(C-CAT)

河野隆志



遺伝子パネル検査に基づくがんゲノム医療 令和元年6月より保険診療として開始



遺伝子パネル検査(がん遺伝子パネル検査):
1度に多数のがんにかかわる遺伝子の変異を調べる検査。全国のがんゲノム医療中核拠点・拠点・連携病院で、標準治療がない固形がん患者又は局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者(終了が見込まれる者を含む)に対し、保険診療として行うことができる。

エキスパートパネル:
各分野の専門家が集まり、解析結果の意義づけと、治療法の提案を行う会議。担当医、がん治療の専門医、臨床検査を担当する医師、検体を見極める病理医、ゲノムの専門家、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーらが参加する。



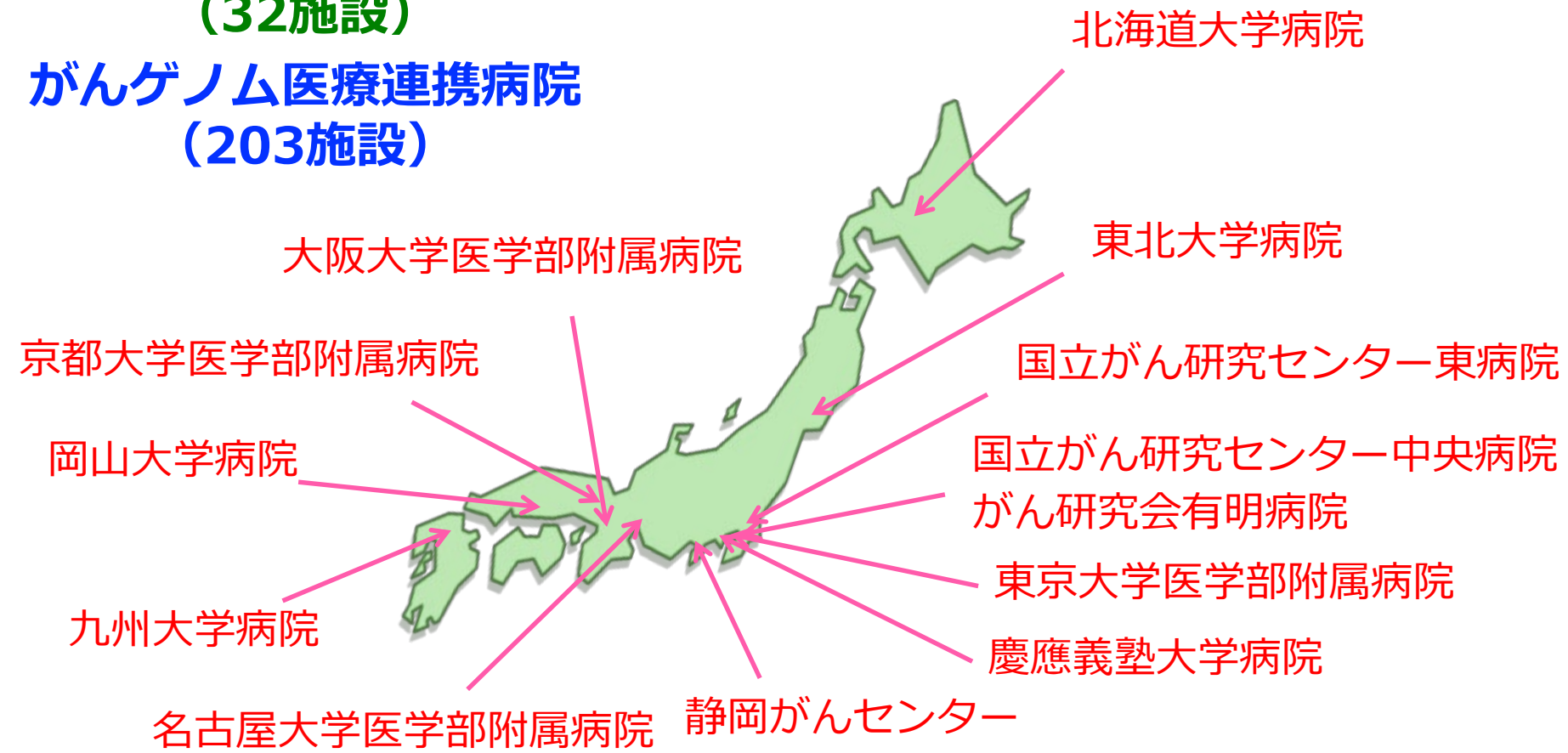
日本のがんゲノム医療を担う248の医療機関

(R5.6.1時点)

**がんゲノム医療拠点病院
(32施設)**

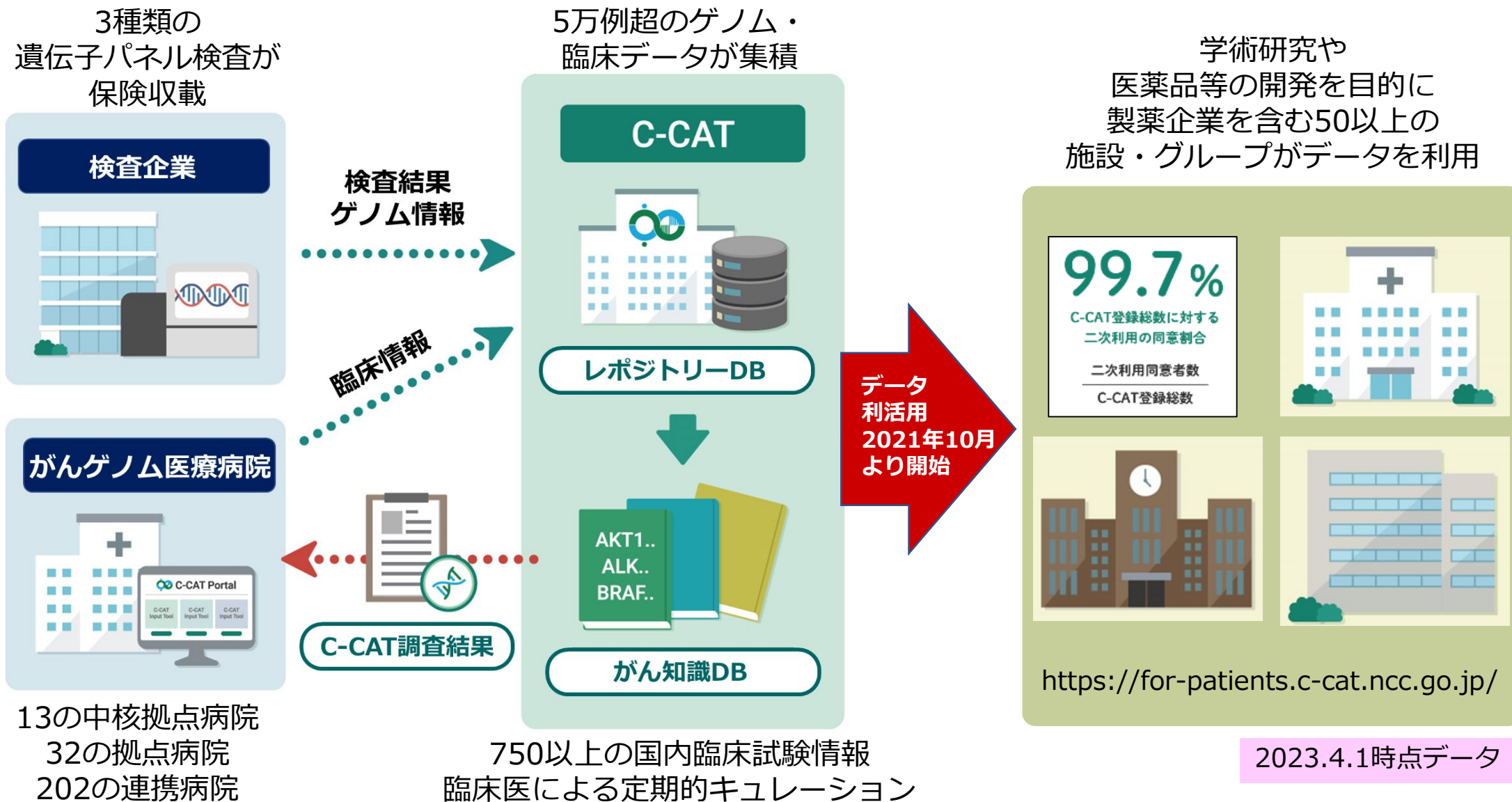
**がんゲノム医療連携病院
(203施設)**

**がんゲノム医療中核拠点病院
(13施設)**





遺伝子パネル検査を基盤とした日本のがんゲノム医療の体制



がん遺伝子パネル検査データの登録数

Registered Tests

C-CAT登録 登録数累計 Total registrations at C-CAT

保険診療開始の2019年6月1日から2023年2月28日まで
June 1, 2019 (insurance coverage start date) to February 28, 2023

50,032 人 cases

C-CAT登録 月間登録数 Monthly Registrations at C-CAT



二次利用の同意割合 Consent Rate for Secondary use



C-CAT登録総数に対する二次利用の同意割合
Consent to secondary use out of total C-CAT registrations

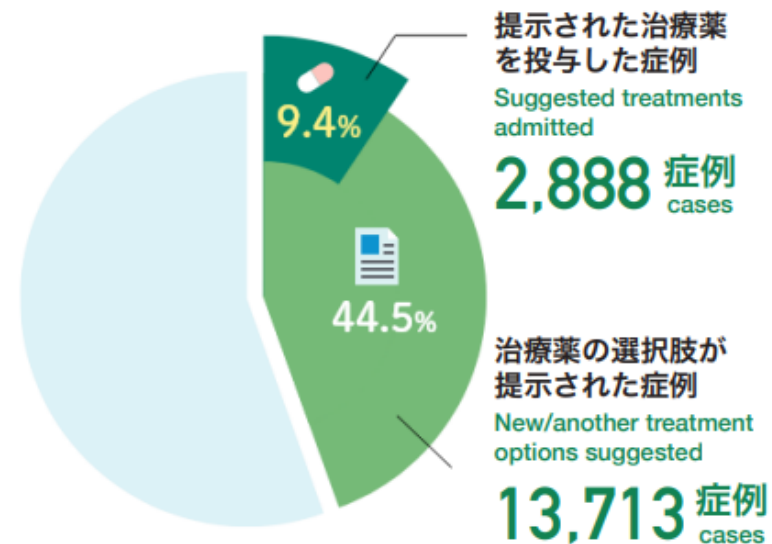
二次利用同意者数 ÷ C-CAT登録総数
Consent to secondary use ÷ Total C-CAT registrations

遺伝子パネル検査に基づく 治療提案と治療到達率

New treatment options provision based on CGP testing

標準治療終了見込みや希少がんの患者さんに対し
新たな治療の提案がなされ治療に結びつくことが
あります。

Possibility of new treatment opportunities for the patient
after standard treatment terminated or rare cancer with no
established treatment option



30,822 症例 cases

エキスパートパネルの症例※
Number of Expert Panel conducted*

※2019年6月1日以降2022年6月30日までにC-CAT調査結果が返却された症例のうち、臨床情報収集項目 Ver.1.2.1以降の症例（当該項目未入力の4例を除く）

*Cases C-CAT Finding reports provided; June 2019~June 2022, CRF ver. 1.2.1 or later, four data uncompleted cases excluded

NCCオンコパネルレポート

■検査情報				
検査名	NCCオンコパネルシステム検査			
システム名	OncoGuide™ NCC オンコパネル システム			
■遺伝子変異				
遺伝子名	変異アレル頻度	CDS変化	アミノ酸変化	COSMIC ID (登録数)
APC	72.1(782/1,084)	exon10:c.1312+1G>A	-	4166472(1)
ATM	14.3(51/350)	exon3:c.103C>T	R35*	922695(2)
TP53	71.8(892/1,243)	exon8:c.818G>A	R273H	10660(841)

FoundationOne CDxレポート

BIOMARKER FINDINGS	ACTIONABILITY	
Microsatellite status - MS-Stable	No therapies or clinical trials. see Biomarker Findings section	
Tumor Mutational Burden - TMB-Low (5 Muts/Mb)	No therapies or clinical trials. see Biomarker Findings section	
GENOMIC FINDINGS	THERAPIES WITH CLINICAL BENEFIT (IN PATIENT'S TUMOR TYPE)	THERAPIES WITH CLINICAL BENEFIT (IN OTHER TUMOR TYPE)
ATM - Q3038*	Niraparib Olaparib Rucaparib	Talazoparib
10 Trials see p. 13	米国データベースの情報	

エキスパートパネルでの治療方針の決定には情報が不足
 抗がん剤の効きやすさとの関係は？ 国内で行われている臨床試験は？

C-CAT調査結果：独自の情報とロジックで情報を付加

No.	マーカー	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	ATM R35* 0.14 (50/350)	Predictive	Sensitivity/Response	E	olaparib	FDA承認薬
		Oncogenic	Likely Pathogenic	F		
2	TP53 R273H 0.72 (892/1243)	Predictive	Sensitivity/Response	E	avelumab + talazoparib(Trial Condition Match)	国内臨床試験中(1件)
		Oncogenic	Oncogenic	F	doxorubicin hydrochloride	国内承認薬 FDA承認薬
					BAY-1895344(Trial Condition Match)	国内臨床試験中(1件)
					TAK-931(Trial Condition Match)	国内臨床試験中(1件)



エキスパートパネルで議論
 ・病的意義は？
 （生殖細胞系列変異？）
 ・対応する治療薬は？
 ・投薬は治験？ 先進医療？



抗がん剤の効きやすさなど変異の意義 国内で行われている治験の情報

がん遺伝子パネル検査関連ツール



C-CAT入力ツール

症例情報の入力をします。

[C-CAT入力ツールのトレーニング環境はこちら](#)

新ファイル交換フォルダ

医療機関とのファイル共有をします。



情報レポジトリシステム

入力した症例情報の確認、C-CAT調査結果の進捗確認およびダウンロードをします。



検査パネルリンク

検査会社のポータルへアクセスします。

データ検索



診療検索ポータル

診療支援用に症例・変異・薬剤名の検索ができます。(審査不要、がんゲノム医療病院向け)

がんゲノム医療病院の方専用 (審査なし)

利活用検索ポータル

研究開発用に症例・変異・薬剤名の検索ができます。がんゲノム医療病院の方は無償でお使いいただけます。(要申し込み・審査)

利活用検索ポータルの申し込み・審査について

https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/use/flow/index.html**倫理・利活用審査が必要**

CKDBポータル

がん知識データベースの公開サイト
治験・薬剤・マーカーエビデンスの検索ができます。**がんゲノム医療病院の方専用 (審査なし)**<https://gn-portal.c-cat.ncc.go.jp/start.html>

CKDBポータルで臨床試験情報を検索できます

メニュー 臨床試験一覧画面

ホーム コメントスレッド件数 新規:0 件 受付中:0 件 受付済:0 件 完了:892 件

エビデンス一覧

薬剤一覧

臨床試験一覧

[いずれか必須]

[いずれか必須]

[いずれか必須]
MARKER名、薬剤名、疾患名などで臨床試験を検索できます

※以下条件のみでも検索可

検索

臨床試験追加依頼

++全て開く --全て閉じる

検索結果 5 臨床試験 ※文字色がグレーの臨床試験はキュレーション中の臨床試験です

*...キュレーション対象となる項目

参照試験ID	試験名称*	適格基準	除外基準	試験進捗状況*	実施期間*	試験実施地域*	試験実施施設*	試験分類*	URL
JMA-IIA00364	ALK遺伝子異常を有する希少がんに対するアレクチニブの治験	◆1.MASTER K...	◆1)活動性の重...	募集中	2018/07/24~	日本 / Japan	4	-	https://dbcent...
JapicCTI-195015	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	◆1. 本治験への...	◆1. MAPK 経...	募集中	2019/06/20~2023/10/31	日本 / Japan / ...	-	-	https://www.c...
jRCT2021220007	局所進行切除不能III期非小細胞肺癌患者を対象とした各コホートにおける複数の治療の有効性及び安全性を評価する試験	◆ (全コホート共...	◆ (全コホート共...	募集中	2022/05/16~2035/04/14	日本 / Japan	F. ホフマン・ラ・ロ...	治験	https://jrct.ni...
jRCT2041210148	【オンライン診療システムを活用したりリモート治験実施中(愛知県がんセンター)】進行・再発固形腫瘍を対象としたブリガチニブ多施設共同第II相バスケット試験	◆1) 自由意思...	◆1)ALK阻害薬...	募集中	2022/05/01~2026/04/30	日本 / Japan	愛知県がんセンタ...	治験	https://jrct.ni...
jRCTs041210103	WJOG14720L	◆1) 本試験登...	◆1) 活動性の...	募集中	2021/11/22~2027/05/09	日本 / Japan	静岡県立静岡が...	特定臨床研究	https://jrct.ni...

- 1) 自由意思により、治験の参加について文書による同意を得られている
- 2) 同意取得日の年齢が20歳以上の患者
- 3) 病理組織学的に進行・再発固形腫瘍と確定診断された患者
- 4) 標準治療に対して不応・不耐もしくは標準治療のない進行・再発固形腫瘍患者
- 5) ALK融合遺伝子融合遺伝子陽性の固形腫瘍患者
- 6) RECISTガイドラインversion 1.1に基づく測定可能病変を有する患者
- 7) Eastern Cooperative Oncology Group PSが0又は1である患者
- 8) 3か月以上の生存が期待される患者
- 9) 経口投与が可能な患者
- 10) 登録前7日以内に測定された臨床検査値により、十分な臓器機能を有する患者
- 11) 妊娠する可能性のある患者では、尿妊娠検査結果が陰性である患者
- 12) 同意取得から治験薬最終投与後4か月までの間、適切な避妊法を用いることに同意している患者

愛知県がんセンター,北海道大学病院,東北大学病院,国立がん研究センター東病院,国立がん研究センター中央病院,静岡県立静岡がんセンター,近畿大学病院,兵庫県立がんセンター,広島大学病院,国立病院機構九州がんセンター

適格基準、試験実施施設などの詳細を閲覧できます

ダウンロード



症例EP前レジメン情報			Expert panel会議前の治療の情報		
化学療法レジメン番号 (症例EP前)	治療ライン	実施目的			
1	1次治療	根治			
2	2次治療	根治			
3	3次治療	根治			

症例EP後レジメン情報				Expert panel会議後の治療の情報			
化学療法レジメン番号 (症例EP後)	エキスパートパネル開催日	治療方針	治療ライン				
1	■■■■■	■■■■■	■■■■■				

症例EP前レジメン情報				
化学療法レジメン番号	薬物療法実施の有無	治療ライン	実施目的	実施施設
1	あり	1次治療	根治	自施設
レジメン内容変更情報	投与開始日	投与終了日	レジメン継続区分	終了理由
	■■■■■	■■■■■		■■■■■
化学療法レジメン名称	薬剤名(YJ一般名JP)	薬剤名(YJ一般名EN)	薬剤名(入力一般名)	薬剤名(入力商品名)
■■■■■	ペムプロリズマブ (遺伝子組換え)	Pembrolizumab		ペムプロリズマブ
最良総合効果	Grade3以上有害事象の有無			
CR	Grade3以上なし			



診療検索ポータル：臨床試験アップデート機能

登録ID 患者識別ID 中核拠点病院コード 連携病院コード 年齢 性別 ECOG PS 登録日 検査種別 新規試験 1 件

1 男 3 2020/11/09 Foundation... レ 症

がん種 (OncoTree LEVEL...病理診断名 薬剤名 (EP前) 治療方針 (EP後) 薬剤名 (EP後)

Other (OTHER)_その他 Juvenile xant...

登録ID 患者識別ID 中核拠点病院コード 連携病院コード 年齢 性別 ECOG PS 登録日 検査種別 新規試験 3 件

50 女 2020/11/06 Foundation... レ 症

がん種 (OncoTree LEVEL...病理診断名 薬剤名 (EP前) 治療方針 (EP後) 薬剤名 (EP後)

Lung (LUNG)_肺

登録ID 患者識別ID 中核拠点病院コード 連携病院コード 年齢 性別 ECOG PS 登録日 検査種別 新規試験 3 件

43 男 0 2020/11/04 Foundation... レ 症

がん種 (OncoTree LEVEL...病理診断名 薬剤名 (EP前) 治療方針 (EP後) 薬剤名 (EP後)

新しい臨床試験情報を参照・検索する

アップデートされた臨床試験情報は [こちら](#) を押してください [新規試験 2 件]

アップデートされた臨床試験の数を表示

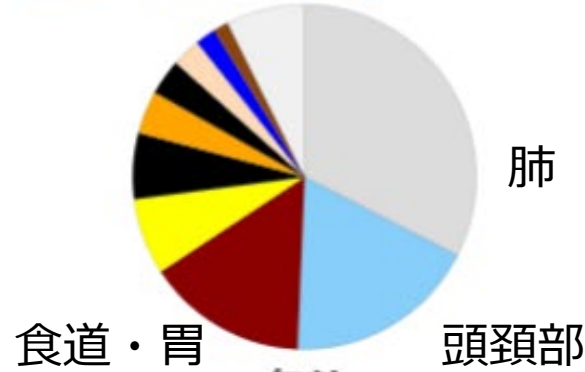
エビデンス番号	エビデンスタイプ	臨床的意義	遺伝子性疾患名	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への到達性
6-1	*表示なし	*表示なし	*表示なし	*表示なし	TAS0953/HM06(Trial Condition Match)	domestic_clinical_trial
6-2	*表示なし	*表示なし	*表示なし	*表示なし	carboplatin + pembrolizumab + pemtrexed(Trial Condition Match)	domestic_clinical_trial
6-3	*表示なし	*表示なし	*表示なし	*表示なし	carboplatin + pemtrexed(Trial Condition Match)	domestic_clinical_trial
6-4	*表示なし	*表示なし	*表示なし	*表示なし	cisplatin + pembrolizumab + pemtrexed(Trial Condition Match)	domestic_clinical_trial
6-5	*表示なし	*表示なし	*表示なし	*表示なし	cisplatin + pemtrexed(Trial Condition Match)	domestic_clinical_trial
6-6	*表示なし	*表示なし	*表示なし	*表示なし	datopotamab derutexcan(Trial Condition Match)	domestic_clinical_trial
NEW 6-7	*表示なし	*表示なし	*表示なし	*表示なし	pralsetinib(Trial Condition Match)	domestic_clinical_trial,fda_drug
NEW 6-8	*表示なし	*表示なし	*表示なし	*表示なし	selpercatinib(Trial Condition Match)	pmda_approved_drug,domestic_clinical_trial,fda_drug

アップデートされた臨床試験を明示

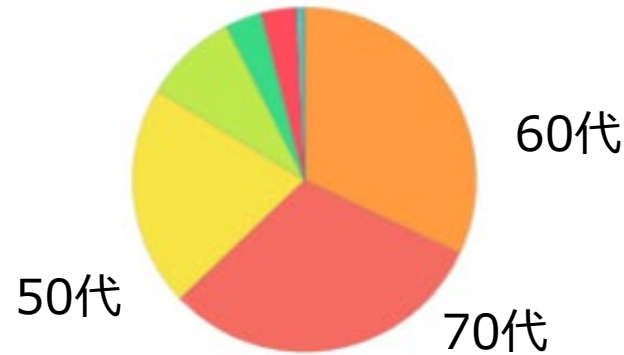
免疫チェックポイント阻害治療に効果を示した患者957例のがん種、遺伝子変異



がん種

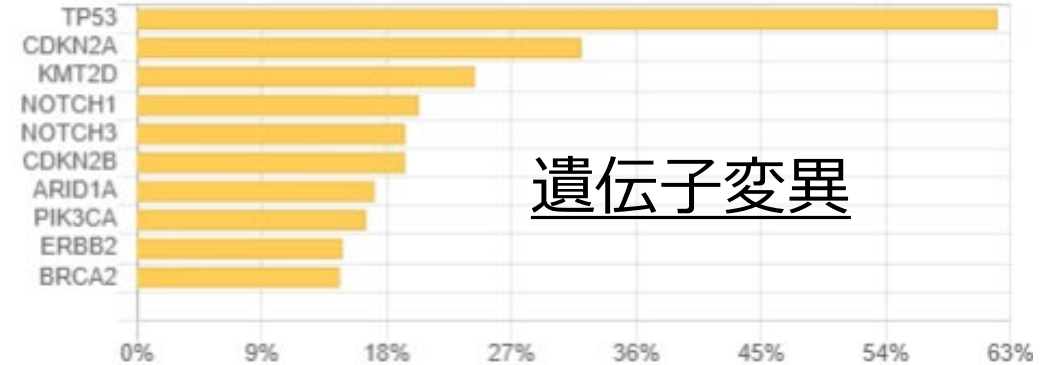


年齢



遺伝子

遺伝子



遺伝子変異

性別

男 女

性別



C-CAT利活用検索ポータルで薬剤名「ニボルマブ or ペンブロリズマブ」、治療効果「CR or PR」で検索



C-CAT登録データの提供先

課題管理 番号	CDU2022-038N	医薬品等の開発促進や創薬研究計画立案のための調査	メルクバイオフ アーマ株式会社	CDU2022-037N	医薬品等の開発促進及び Portfolio開発のための調査	日本イーライリ リー株式会社
CDU2022-009N 遺伝 情報						
CDU2022-008N がん (Cer and C-C 再発)	CDU2022-022N	C-CATデータを用いたがん領域における遺伝子変異の実態調査および新規開発の推進に向けた調査	ノバルティス ファーマ株式会社	CDU2022-010N	分子標的薬の開発及び既承認薬の市場性調査	バイエル薬品 株式会社
CDU2022-007N リキ 検出 と発						
CDU2022-006N 日本 査に を解	CDU2022-020N	医薬品等の創薬開発促進のための調査	エーザイ 株式会社	CDU2021-004N	医薬品等の開発促進や創薬育 薬研究計画立案のための調査	中外製薬 株式会社

より早く開発す
療機関を選択す
したり、データ
患者さんが存在
情報を紹介する
治療成功率の
創薬・育薬の課
データベース研究
データを通じて診
法や診断法の創

査が肺がんの診
り、遺伝子変異
考える時代にな
は遺伝子異常と
、ほとんど分か
における遺伝子
害事象との関連
、新たな治療選
したいと考えて

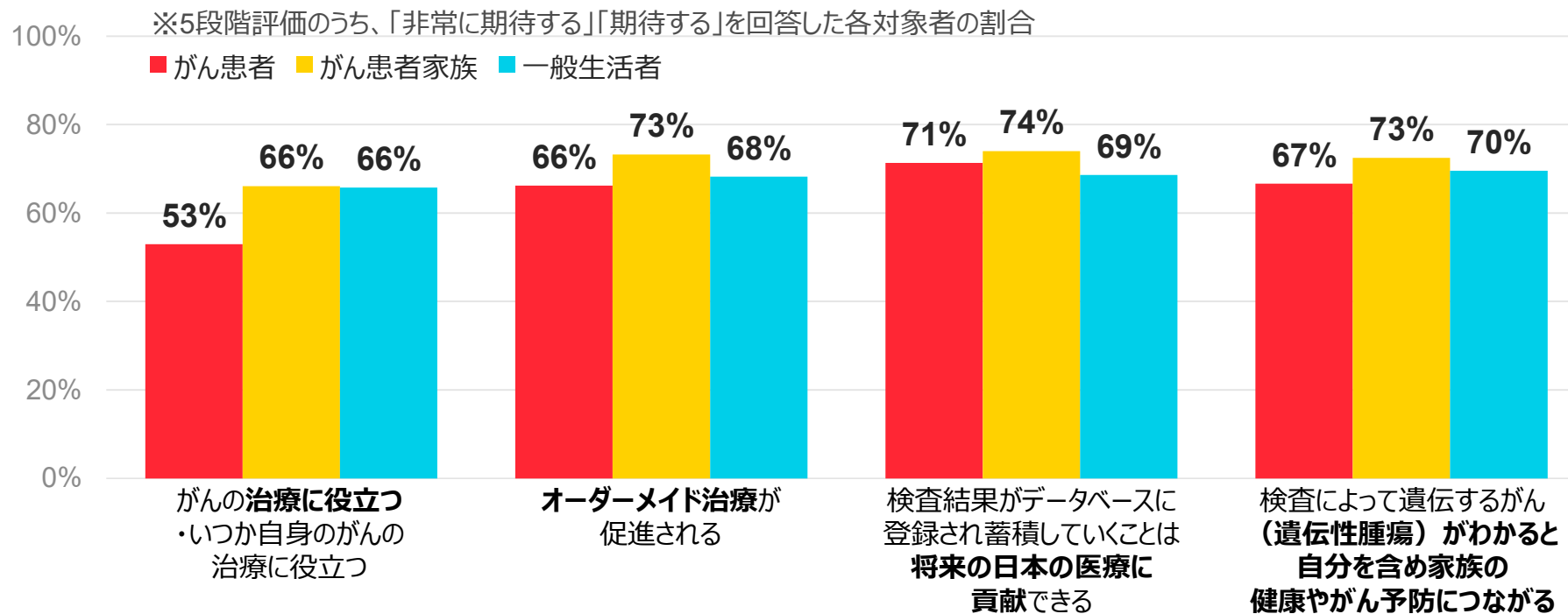
は人種による遺
自体の遺伝子変
ます。胸部腫瘍
関する検討は少
より集積され
伝子パネル検査
データを用い
の人種差を明ら
す。また、C-CAT
し、予後因子等
います。

ネル検査を実施
種における遺伝
変異に対応する
等を検討しま
にも寄与するこ
、人種差などを
がん関連データ
ます。

がんゲノム医療/がん遺伝子パネル検査に対する期待

- 治療到達率の情報を示した影響か、がん患者の“がん治療への期待”が他の対象者と比べ低かった以外に目立った違いは認められなかった。
- “遺伝性腫瘍”に対する懸念に関してどの程度の理解が回答者にあったのか推し量ることができないが、遺伝性腫瘍（二次的所見）に対しても前向きな回答が得られる結果となった。
- がんゲノム医療/がん遺伝子パネル検査を「受けてみたい」と前向きな意向を示した対象者は、**全ての項目で期待する割合が特に高かった**（データ非表示）。

Q. がんゲノム医療/がん遺伝子パネル検査に関する次の内容にどの程度期待をしますか？（5段階評価）

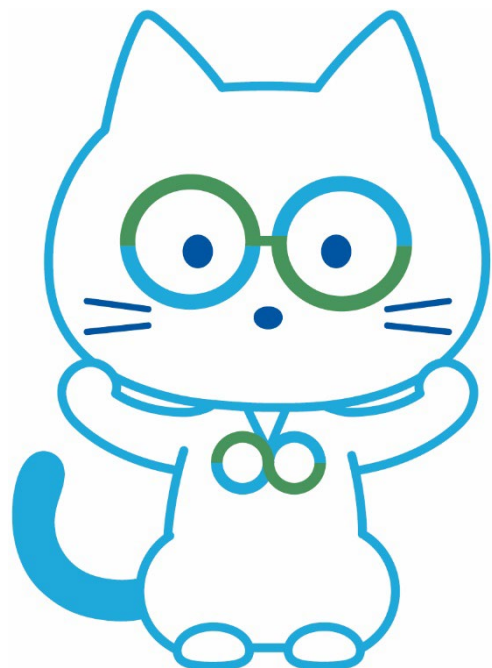


がん患者（n=621）、がん患者家族（n=531）、一般生活者（n=529）

※ 詳細資料を提示した後に聴取

C-CAT

ジーン



間野博行
小芦尚人
高阪真路
大熊裕介
白石友一
温川恭至
柴田太朗
沖田南都子
中田はる佳

吉田輝彦
鈴木達也
玉井郁夫
加藤護
田尾佳代子
福田博政
大江裕一郎
土原一哉
河野隆志

クロモ



本発表に際し、以下の方々一同深く感謝申し上げます。

- C-CATへのデータ登録、利活用にご同意いただいた患者さん
- 診療情報等のデータ登録にご協力いただいたがんゲノム医療病院の方々
- 遺伝子パネル検査のデータを登録くださった検査企業の方々

参考情報



保険診療で行われるがん遺伝子パネル検査



2021年8月より、末梢血をもちいるリキッドバイオプシー検査が保険収載

検査名	NCCオンコパネル	FoundationOne CDx	FoundationOne Liquid CDx
遺伝子数	124	324	324
検査試料	がん組織 末梢血	がん組織	末梢血 (ctDNA: リキッドバイオプシー)
検出するゲノム変化	変異・コピー数変化・融合・TMB・MSI・生殖細胞系列変異	変異・コピー数変化・融合・TMB・MSI・LOHスコア(卵巣がんのみ)	変異・コピー数変化・融合・TMB・MSI
米国での実装	-	FDA承認済	FDA承認済
国内での実装	保険収載済	保険収載済	保険収載済

TMB: 腫瘍変異負荷、MSI: マイクロサテライト不安定性



C-CATにデータ登録されている患者さんの内訳



男性

頭部・頭頸部

頭頸部	1084
中枢神経系/脳	772
甲状腺	245
末梢神経系	93
眼	40

消化器

腸	4269
食道/胃	2088
十二指腸乳頭部	201

泌尿器

膀胱/尿管	502
腎臓	242

男性特有

前立腺	2824
精巣	84
陰茎	30

胸部

乳房	21
肺	1662
胸腺	249
胸膜	101

肝臓・胆のう・膵臓

膵臓	3511
胆道	2380
肝臓	327

その他の腹部

腹膜	44
副腎	71

全身

軟部組織	1109
皮膚	501
骨	233

その他

その他	667
-----	-----

(単位=件)

※2023年2月17日時点

女性

頭部・頭頸部

頭頸部	603
中枢神経系/脳	751
甲状腺	292
末梢神経系	90
眼	34

消化器

腸	3622
食道/胃	783
十二指腸乳頭部	96

泌尿器

膀胱/尿管	225
腎臓	127

女性特有

卵巣/卵管	2739
子宮	1777
子宮頸部	1379
外陰部/膣	103

胸部

乳房	3002
肺	980
胸腺	146
胸膜	39

肝臓・胆のう・膵臓

膵臓	2732
胆道	1565
肝臓	118

その他の腹部

腹膜	311
副腎	72

全身

軟部組織	981
皮膚	325
骨	152

その他

その他	655
-----	-----

(単位=件)

※2023年2月17日時点

利活用検索ポータル: 自身のPCから二次利用同意した全登録患者のC-CATデータの閲覧ができる

利用施設

検索・閲覧できる項目

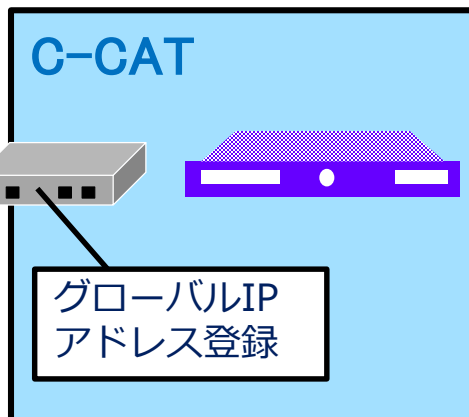
- ・ **臨床情報**: 施設名、年齢、性別、がん種、薬剤、治療ライン、治療期間、腫瘍縮小効果、有害事象、転帰など
- ・ **保険検査で報告される遺伝子変化の情報**: 体細胞・生殖細胞系列変異、MSI、TMBなど

成果・知財は利用者に帰属



クライアント証明書を
インポートしたPC端末
(台数制限なし)

インター
ネット
(TLS1.2通信)

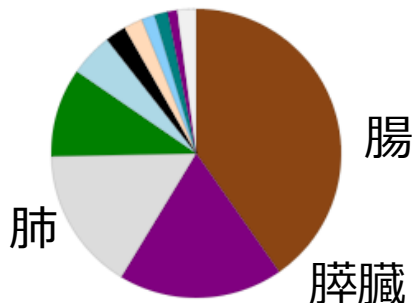


グローバルIP
アドレス登録

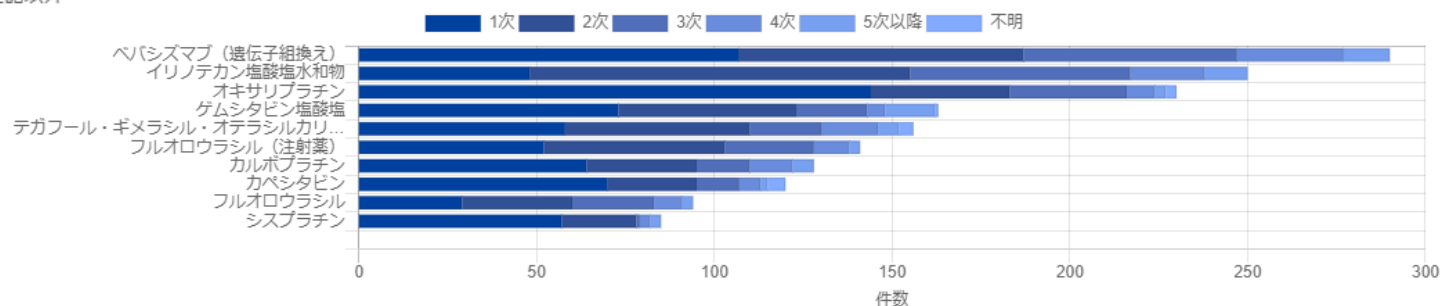
検索例: KRAS G12C変異を持つ症例46,745件中543件がヒット

がん種

腸 膵臓 肺 胆道 卵巣/卵管 その他 子宮 食道/胃
子宮頸部 ファーター膨大部 (ファーター乳頭部) 上記以外



使用されている薬剤



遺伝子変異、診療情報の詳細ページへ

登録ID	施設ID	中核拠点病院コード	連携病院コード	年齢	性別	ECOG PS	登録日▼	検査種別
□				69	女	0	2020/10/26	NCC OncoPanel
	がん種 (OncoTree LEVEL1)	病理診断名	薬剤名 (EP前)	治療方針 (EP後)	保険診療		薬剤名 (EP後)	ペムプロリスマブ (遺伝子組換え)
	Biliary Tract (BILIARY_TRACT)_胆道	Metastatic carcinoma	ゲムシタピン塩酸塩, シスプラチン, テガフルール・ギメ...					
□				62	男	1	2020/10/20	NCC OncoPanel
	がん種 (OncoTree LEVEL1)	病理診断名	薬剤名 (EP前)	治療方針 (EP後)	保険診療		薬剤名 (EP後)	ペムプロリスマブ (遺伝子組換え)
	Bladder/Urinary Tract (BLADDER)_膀胱/尿路	Urothelial carcinoma, G3	ゲムシタピン塩酸塩, シスプラチン, ペムプロリスマブ...					

医療施設で入力いただく患者さんの診療情報

分類	項目*
患者基本情報	病院コード、性別、年齢、がん種区分等
検体情報	遺伝子パネル検査、腫瘍細胞割合、採取部位等
患者背景	病理診断名、全身状態、家族歴、転移等
パネル検査前後の治療情報	薬剤名、開始/終了日 最良総合効果、有害事象等
転帰	転帰、最終生存確認日、死亡日、死因

保険検査で報告される遺伝子の変化

申請機関の
倫理審査

情報利活用
審査会の審査

想定される利用機関

- ・がんゲノム医療中核拠点病院等（無償）
- ・アカデミア（公的研究費研究は無償）
- ・製薬企業等の企業（有償）

検索項目（組み合わせ可能）

- ・がん種
- ・検査で報告される**遺伝子変化**
- ・治療薬剤名
- ・治療効果、有害事象



開発中の薬剤の標的となる遺伝子変化で検索

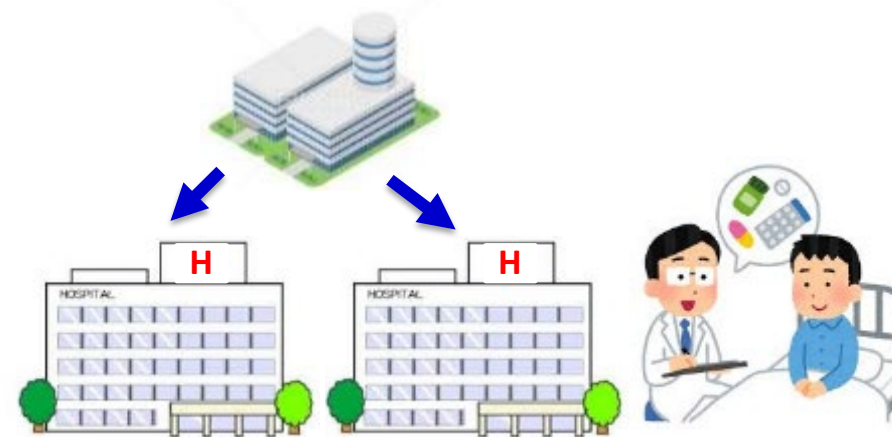


各がん種での遺伝子変化の頻度や患者数の把握
(情報利活用審査会の許諾により施設IDの閲覧が可能)



治験の立案

がんゲノム医療中核拠点病院等へのコンタクトなど
(立案やコンタクトにC-CATは関与しません)



特定の遺伝子変化が陽性の患者さんの把握が容易になり、治験が盛んにおこなわれるようになる

医療施設で入力いただく患者さんの診療情報

分類	項目*
患者基本情報	病院コード、性別、年齢、がん種区分等
検体情報	遺伝子パネル検査、腫瘍細胞割合、採取部位等
患者背景	病理診断名、全身状態、家族歴、転移等
パネル検査前後の治療情報	薬剤名、開始/終了日 最良総合効果、有害事象等
転帰	転帰、最終生存確認日、死亡日、死因

保険検査で報告される遺伝子の変化

申請機関の倫理審査



情報利活用審査会の審査

想定される利用機関

- ・ **がんゲノム医療中核拠点病院等** (無償)
- ・ アカデミア (公的研究費研究は無償)
- ・ 製薬企業等の企業 (有償)

検索項目 (組み合わせ可能)

- ・ **がん種**
- ・ 検査で報告される **遺伝子変化**
- ・ **治療薬剤名**
- ・ **治療効果、有害事象**



がん種や遺伝子変化で検索



対象がん種での遺伝子変化の頻度や病態の把握
(情報利活用審査会の許諾により施設IDや登録ID*の閲覧が可能)



特定の遺伝子変化が陽性の症例データの共有
臨床研究・臨床試験の立案・実施

*登録ID:

C-CATへの患者データ登録時に発番される匿名化コード
(研究対象症例の登録IDの閲覧は許諾されたがんゲノム医療中核拠点病院等のみ可能となります)



疾患研究グループ

がんゲノム医療中核拠点病院等によるデータの共有により、臨床研究や臨床試験が活性化される