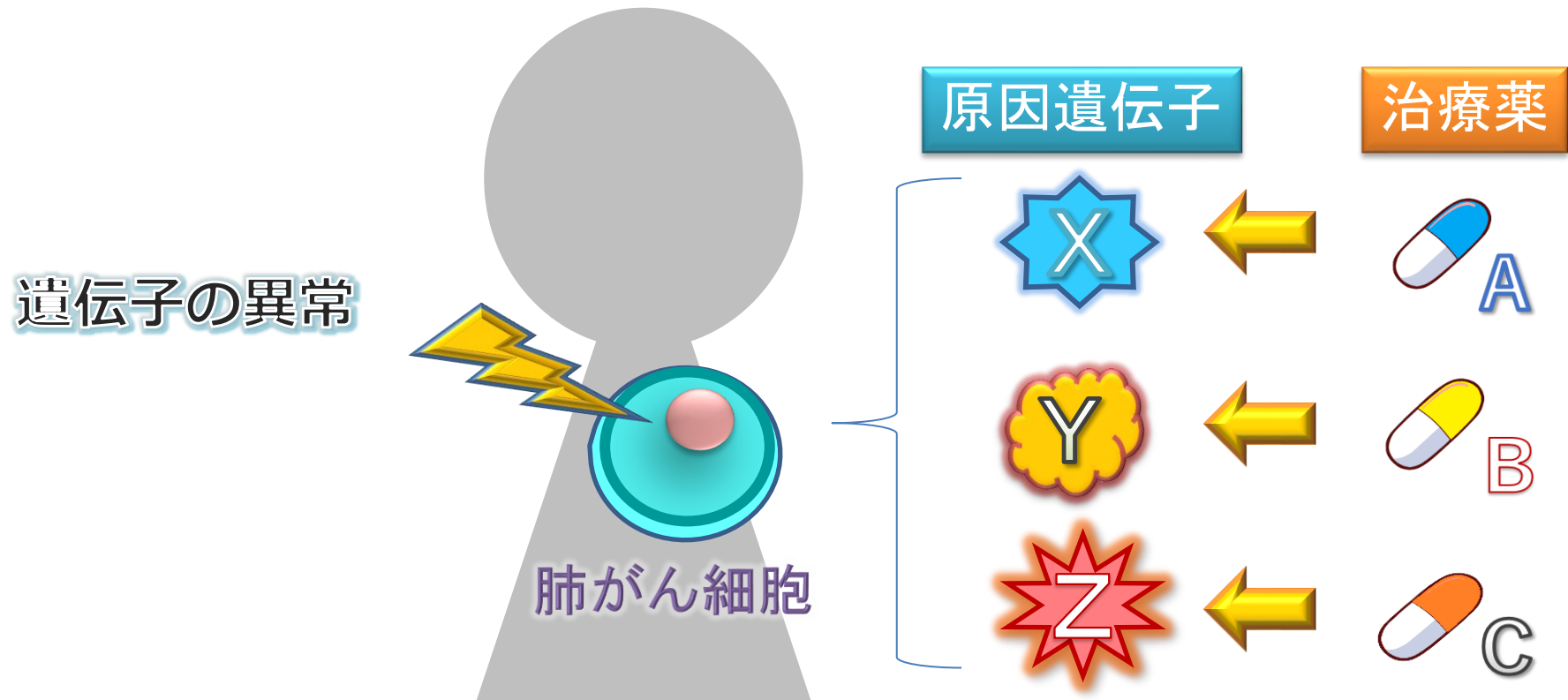




これまでのがんゲノム医療に係る取組について

がんゲノム医療：ゲノム情報に基づいたがんの医療

- 同じ「肺がん」であっても、原因となる遺伝子はさまざまであり、対応する薬剤も異なる。
- がんゲノム医療では、原因となる遺伝子を特定して、より効果が高い治療薬を選択することが可能となり、患者一人一人にあった「個別化医療」につながる。



遺伝子検査及び分子標的薬等の発展とがんゲノム医療体制の整備

遺伝子検査の発展と共に分子標的薬等の開発数は増加し、治療成績が向上してきた中、がんゲノム医療の体制整備を進めてきた。

例：Ⅳ期非小細胞肺癌治療の進歩

生存期間 中央値	9 か月 (1995~1999)	11か月 (2000~2004)	13.7か月 (2005~2009)	17.9か月 (2010~2014)	24か月超 (2015~2017)	Takano N,et al.,Lung Cancer.2019;131:69-77
主な分子標的薬 等の国内承認	2002年 ゲフィチニブ		2007年 エルロチニブ	2012年 クリゾチニブ 2013年 アファチニブ 2014年 アレクチニブ	2015年 ニボルマブ 2016年 オシメルチニブ 2016年 セリチニブ	2018年 ロルラチニブ 2019年 ダコミチニブ 2020年 テボチニブ
単一遺伝子検査薬 の国内承認	細胞障害性抗がん剤 ・シスプラチン ・ゲムシタビン 等			2012年 Vysis ALK Break Apart FISH プ ローブキット 2014年 ヒストファイ ン ALK iAEP キット	2016年 ペムブロリズマブ 2016年 コバスEGFR変異 検出キット V2.0 2017年 ベンタナ Opti View ALK D5F3 2017年 OncoGuide AmoyDx ROS1 融合遺伝子検出 キット 2016年 PD-L1 IHC 22 C3 PharmDx 「ダコ」	2020年 エヌトレクチニブ 2021年 ブリグチニブ 2021年 セルペルカチニブ 2022年 ソトラシブ 2018年 OncoGuide NCC 2018年 FoundationOne CDx 2021年 FoundationOne Liquid 2022年 Guardant360 CDx 2022年 GenMineTOP
遺伝子パネル検査 の国内承認						

がんゲノム医療体制の整備

「コンパニオン診断薬等及び関連する医薬品の承認申請に係る留意事項について」 発出 2013年

「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」 発出 2017年

「がんゲノム情報管理センター（C-CAT）」 設置 2018年

がん遺伝子パネル検査が国内初の保険適用 2019年

遺伝子パネル検査による遺伝子プロファイリングに基づく複数の分子標的治療に関する患者申出療養開始 2019年

現行のがんゲノム医療提供体制

- がんゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられる体制を構築することを目指して、がんゲノム医療中核拠点病院等の整備を進めている。
- がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療拠点病院は、がんゲノム医療中核拠点病院等の指定に関する検討会の意見を踏まえて厚生労働大臣が指定する。がんゲノム医療連携病院は、がんゲノム医療中核拠点病院またはがんゲノム医療拠点病院により指定される。

厚生労働省

ゲノム医療提供体制の構築に係る検討を行う

- がん診療提供体制のあり方に関する検討会
 - ・ がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するWG
- がんゲノム医療中核拠点病院等の指定に関する検討会

企業・アカデミア

ゲノム情報と臨床情報を用いた創薬等に向けた研究開発の推進

がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議

- がんゲノム情報管理センターとがんゲノム医療中核拠点病院が協働で設置する。
- がんゲノム医療推進のため、連携体制やゲノム医療の充実のための課題について協議する。

連携・協力 二次利活用

協働で設置

がんゲノム情報管理センター（C-CAT）

ゲノム情報と臨床情報の収集・管理・利活用の支援

技術的支援
C-CAT調査結果等の提供

データの登録

がんゲノム医療中核拠点病院

- ・ エキスパートパネルの実施
- ・ 治験・臨床試験、研究の推進
- ・ ゲノム医療に関わる人材の育成
- ・ がんゲノム医療連携病院等の支援

人材育成、治験・先進医療等における連携

がんゲノム医療拠点病院

- ・ エキスパートパネルの実施
- ・ がんゲノム医療連携病院等の支援

がんゲノム医療連携病院

エキスパートパネル実施可能がんゲノム医療連携病院

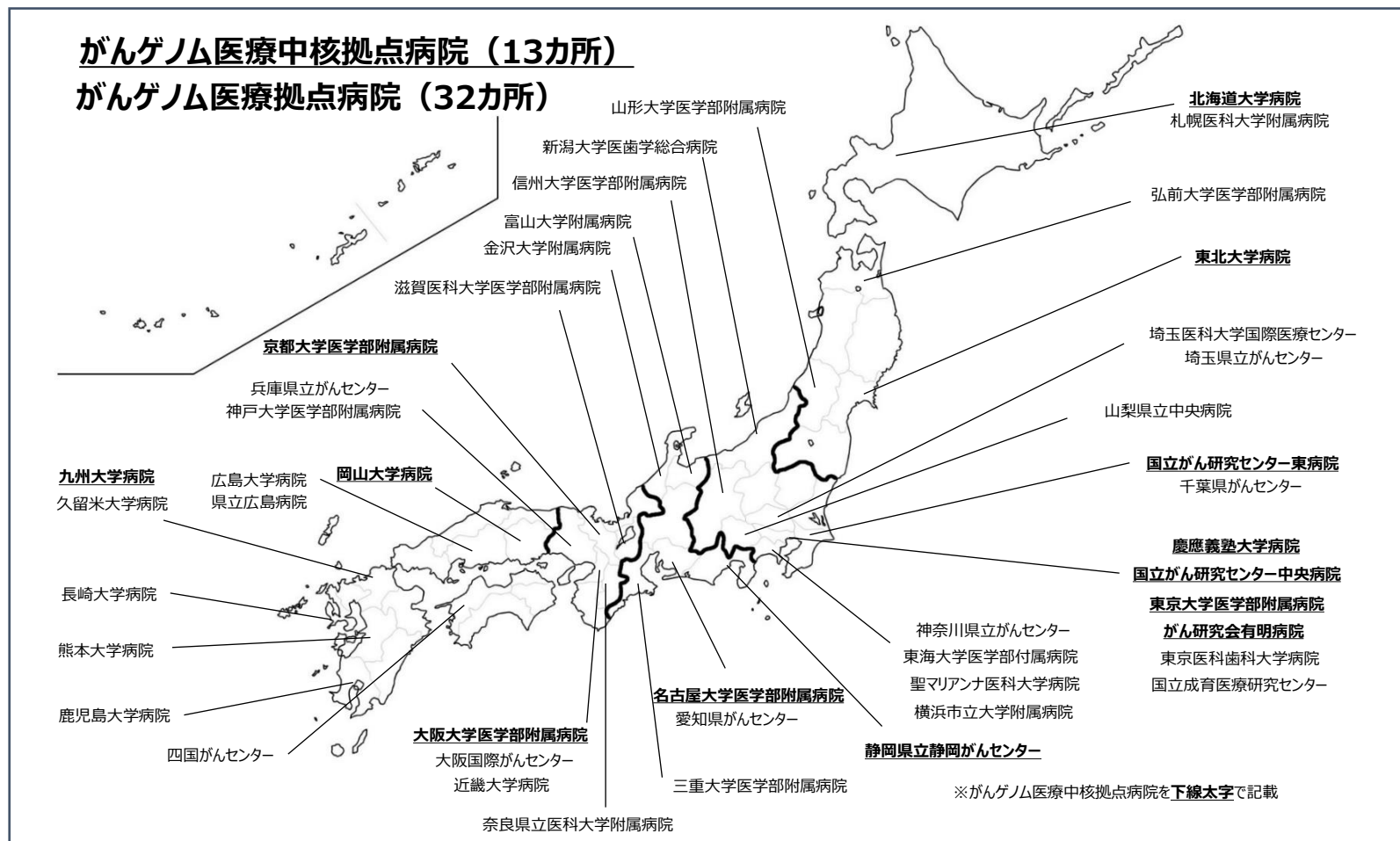
- ・ がんゲノム医療連携病院の指定を受けた病院から中核拠点病院又は拠点病院が選定
- ・ 自施設の症例に限ってエキスパートパネルを実施することが可能
- ・ 自施設で判断に迷う場合は、連携する中核拠点病院又は拠点病院にエキスパートパネルを依頼
- ・ 中核拠点病院又は拠点病院が指定
- ・ エキスパートパネルは中核拠点病院又は拠点病院に依頼して実施

※ 遺伝カウンセリングの体制整備、がんゲノム情報の適切な収集・管理・登録体制は全てのがんゲノム医療中核拠点病院等に求めている。

がんゲノム医療中核拠点病院等

令和7年6月1日時点

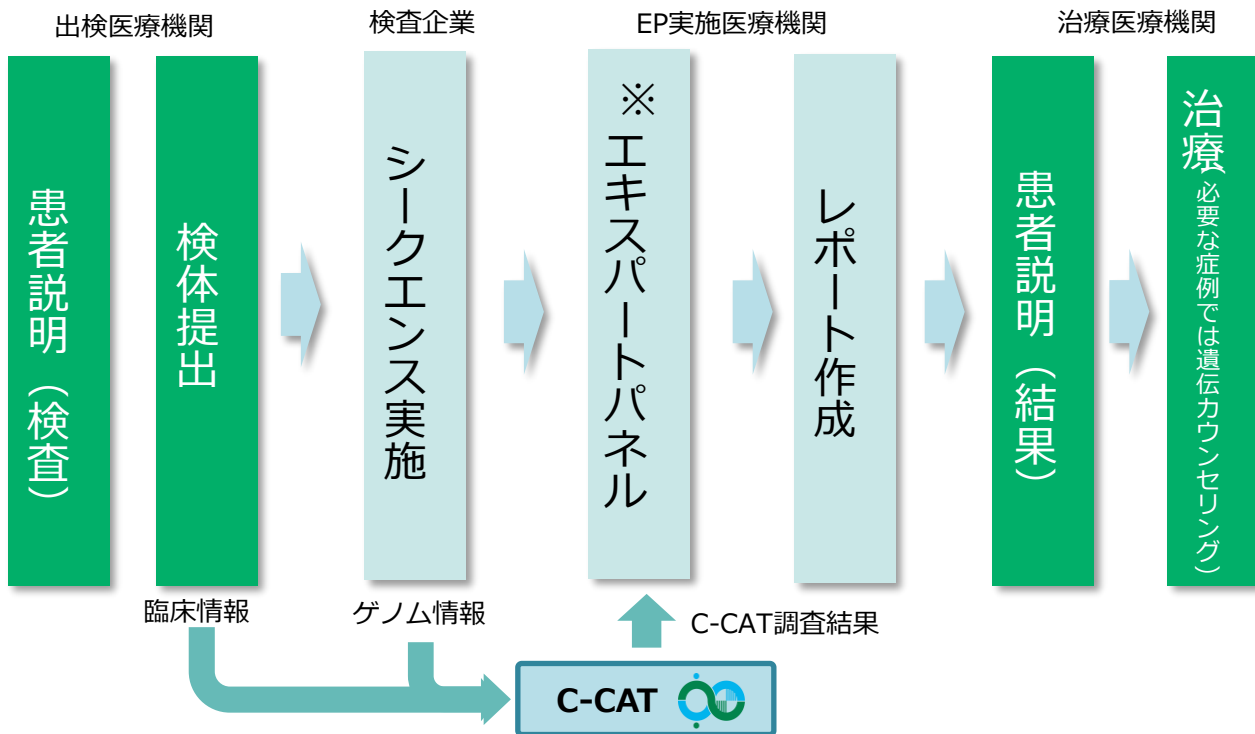
がんゲノム医療を受けることのできる医療提供体制は全ての都道府県に整備されている。



がんゲノム医療連携病院（237カ所）

がん遺伝子パネル検査の概要（固形がん）

がん遺伝子パネル検査とは、生検や手術などで採取されたがん組織等を用いて、高速で大量のゲノムの情報を読み取る「次世代シーケンサー」という解析装置で、1回の検査で多数（多くは100以上）の遺伝子を同時に調べる検査。その調査結果を用いたエキスパートパネル（EP）により使用する薬剤等の治療方針が提示され、主治医が決定する。



C-CAT調査結果とは

症例ごとに基本項目や変異遺伝子の詳細の他、候補となる臨床試験の一覧等が記載され、EPの治療方針の検討に活用される。

1. 基本項目：患者や医療機関、検査に関する情報
2. 調査結果：検出された変異の数や、マーカー、エビデンスレベル、エビデンスタイプなどに関する情報
3. 候補となる臨床試験一覧：検出された変異を対象とする臨床試験の情報
4. 変異遺伝子の詳細：検出された変異に関する遺伝子の詳細情報
5. 参考文献：検出されたマーカーに関する論文など、参考となる文献の情報
6. 使用ソフトウェアバージョン：アノテーションおよび調査結果を生成する際に使用した、ソフトウェアのバージョンおよびデータベースのバージョン
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の分類について
8. 注意事項・免責事項

対象患者

以下の①又は②に該当し、本検査施行後に薬物療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した患者が対象

- ①標準治療のない固形がん患者
- ②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）

※エキスパートパネルとは

がん遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種（がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝カウンセリング技術を有する者等）による検討会のこと。

エキスパートパネルとそこで検討されるべき内容について

・令和4年8月1日付け健康局長通知「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」においてエキスパートパネルの定義が示されている。

・エキスパートパネルで検討されるべき内容については、関連学会の見解が示されている。

エキスパートパネル

がん遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種（がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝カウンセリング技術を有する者等）による検討会のこと。

※ 令和4年8月1日付け健康局長通知「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」（参考）より抜粋

エキスパートパネルで検討されるべき内容についての関連学会見解

エキスパートパネルではC-CAT 調査結果やがん遺伝子パネル検査結果レポートを参考資料とし、以下の内容について検討を行う。

● 検査全体に関して

A) 検体およびデータの品質について（特に自施設内でシークエンスを実施する場合）

● 各遺伝子変化に関して

B) 遺伝子変化に対する生物学的意義付け（がん化能など特定の形質獲得に寄与するかどうかなど）

C) 遺伝子変化に対応する候補治療薬の有無

D) 遺伝子変化とそれに対応する具体的な候補薬や治験・臨床試験等について、エビデンスレベルとともに患者背景（年齢・PS・合併疾患など）も考慮した上で優先的に推奨されるものがあるか等について検討する。

E) 診断や予後に関するエビデンスの解釈

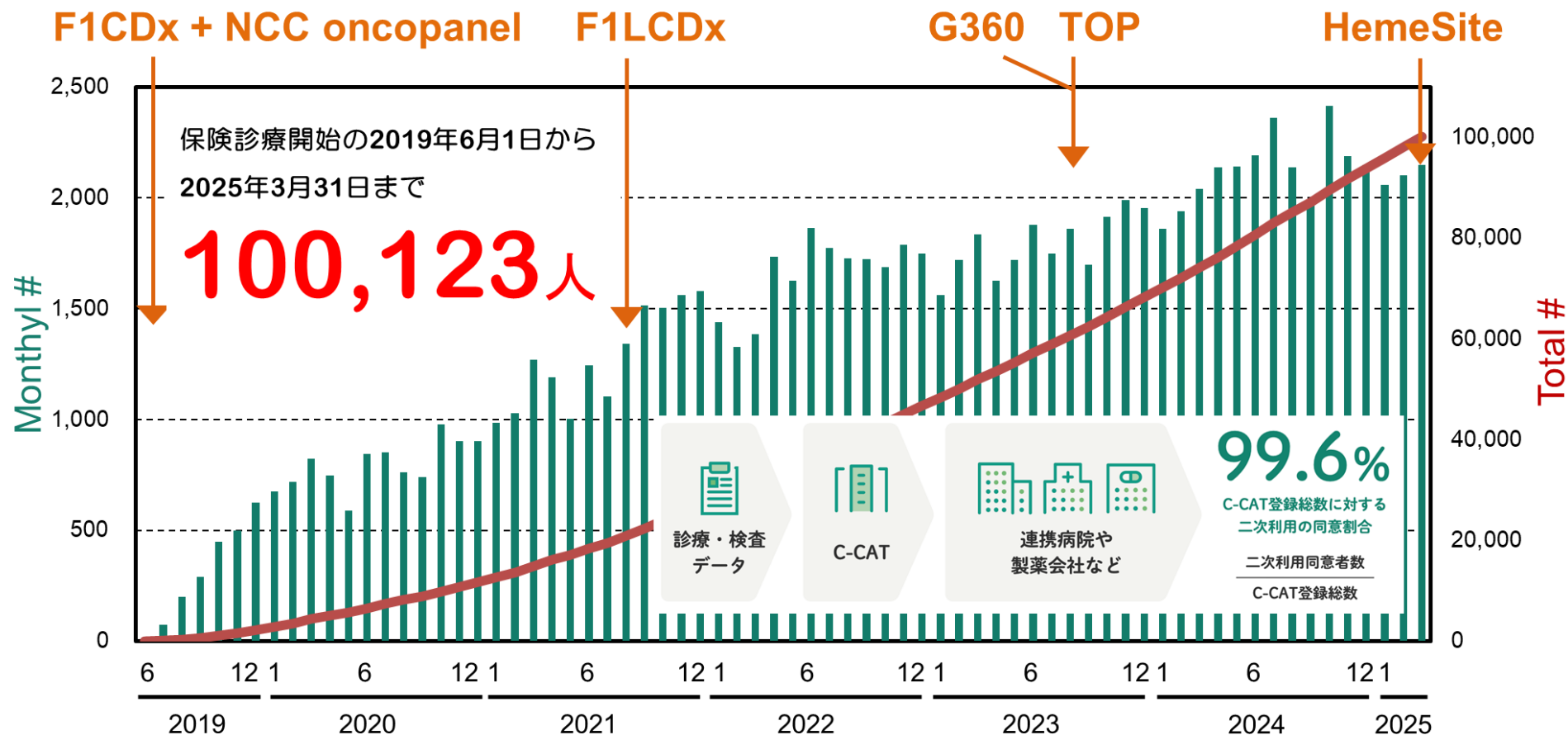
F) 二次的所見を認める（または疑われる）場合は、「二次的所見・Germline findings」に従い、その意義付けおよび対応について検討する。

※ 日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会の3学会合同で策定されたガイドランスの改定第2. 1版より抜粋

がん遺伝子パネル検査実績

令和7年4月1日時点

がんゲノム医療を受けることのできる医療提供体制の整備、利用可能ながん遺伝子パネル検査の開発及びそれらを取り扱う医療従事者の尽力により、検査実績は10万例を超えた。



C-CAT提供資料

進行がん患者のリアルワールドデータの集積とアカデミア・製薬企業への提供

C-CATデータの二次利用については令和4年1月から実施され、54のがんゲノム医療中核拠点病院等や16の企業等が研究・開発に利用している（令和7年4月時点）。

C-CATデータの利点

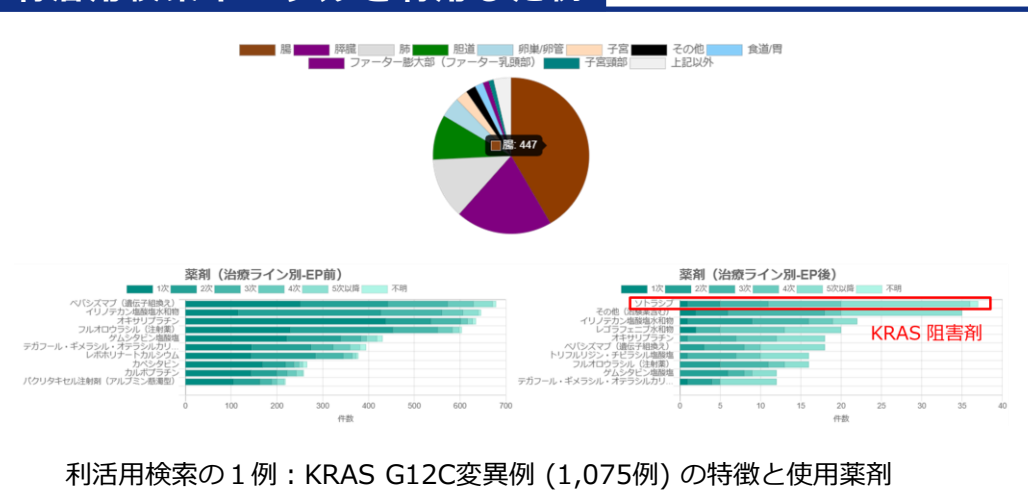
- ・ 10万例を超えるビッグデータ
- ・ 薬事承認検査による確かな変異情報
- ・ 治療薬剤名・治療効果を含む診療情報
- ・ 各患者の施設名を閲覧可能



▷ 希少がんを含めた進行がんの特徴・治療の実態を把握可能

▷ 実患者データに基づいた治験立案が可能

利活用検索ポータルを利用した例



アカデミア、製薬企業へのC-CATデータの提供状況

アカデミア無償、企業780万円/年(税込み)

アカデミア (54施設)

国立がん研究センター病院
国立がん研究センター東病院
東京大学医学部附属病院
がん研究会 有明病院
理化学研究所
慶應義塾大学など

企業 (16社)

MSD, 中外, アムジェン, アッヴィ,
ノバルティス ファーマ, エーザイ
日本ベーリンガーインゲルハイム
メルクバイオファーマ, 第一三共,
バイエル薬品, 日本イーライリリー
ファイザー, ヤンセンファーマなど

C-CATデータの薬事利用

2024.5.13 日本イーライリリー社
セルペルカチニブの全固形がんへの適応拡大
(審査報告書: 表4)

2025.1.7 中外製薬
アテゾリズマブの胞巣状軟部肉腫への適応拡大
(審査概要書: 臨床に関する概括評価 表2.5.1.1.2-2)



まとめ

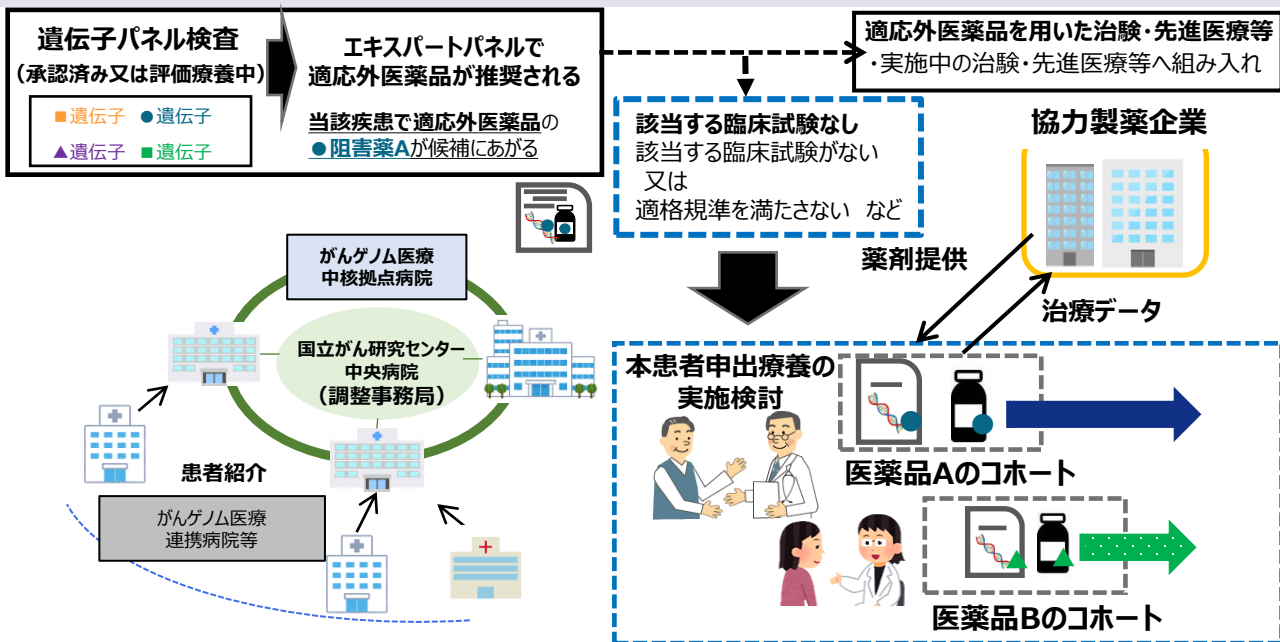
- 第4期がん対策推進基本計画の個別目標の中で、「がん患者が、全国どこにいても、質の高いがん医療を受けられ、がんゲノム医療へのアクセシビリティが確保されていることを目指す。」としている。
- がんゲノム医療については、平成29（2017）年12月に「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」を策定し、がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療連携病院の整備が進められた。その後令和元（2019）年7月の一部改正によってがんゲノム医療拠点病院の類型が新設された。
- 令和7（2025）年6月現在、計282施設の指定医療機関でがんゲノム医療中核拠点病院等が整備され、がん遺伝子パネル検査を中心としたがんゲノム医療が提供されている。
- また、ゲノム情報及び臨床情報等の集約・管理・利活用を目的として、平成30（2018）年6月にがんゲノム情報管理センター（C-CAT）が開設され、関連情報の収集、利活用に向けた取組等を開始した。C-CATデータの二次利用についても令和4（2022）年1月より実施されている。
- 令和元（2019）年度には、がん遺伝子パネル検査の保険収載により、保険診療下でのがんゲノム医療が実装され、保険診療下でがん遺伝子パネル検査を受けたのべ患者数は、令和7（2025）年3月までに、10万例を超えた。C-CATデータの二次利用が医薬品の開発につながった例もある。この他、医療現場や製薬企業の尽力により、多くの分子標的薬等の開発が進んできた。
- 遺伝子変異に基づく治療薬の開発が広がるとともに、標準治療の中にそれらの治療薬が組み込まれてきている。実際に、遺伝子変異に着目した薬事承認薬の数が増え、またがん遺伝子パネル検査の薬事審査の過程を経て、検査の分析性能が担保された遺伝子変異の項目数も増えてきている。これらについては、エキスパートパネルでの検討を経ずとも、質の高いがんゲノム医療を提供することが可能となりつつある。
- がんの標準治療を実施することが求められる医療機関として位置づけられているがん診療連携拠点病院等において、がんゲノム医療が実施できるよう、関連学会等と連携し、その運用面の改善を図りながら、質の高いがんゲノム医療の提供体制を構築していくことが重要である。

参考資料

ひと、くらし、みらいのために

がん遺伝子パネル検査後の適応外医薬品へのアクセス（患者申出療養）

がん遺伝子パネル検査後の適応外医薬品へのアクセスとして、複数の分子標的治療に関する患者申出療養が広く利用されてきた。



医薬品開発における活用事例

メキシスト®/タフィンラー®

臓器横断的な適応症の追加に係る変更申請において、**本試験結果が規制当局に提出され、審査結果報告書にも記載された。**

審査結果報告書（一部抜粋）

7.2.2 国内試験
7.2.2.1 国内試験（CTD 5.3.5.4：NCCH1901 試験＜2019年9月～実施中〔データカットオフ：2020年11月1日〕＞）
標準的な治療選択肢のない *BRAF* 遺伝子変異を有する進行固形腫瘍患者等^{20）}（年齢は問わない^{21）}）
（目標症例数：測定可能病変を有する患者50例、測定可能病変を有しない患者30例）を対象に、DAB/TRA
投与等の有効性及び安全性を検討することを目的とした非盲検非対照試験が患者申出療養として、国内
12施設で実施された。本申請では、*BRAF* 遺伝子変異を有する患者を対象とした DAB/TRA コホートの
結果のみが提出された。

- 国立がん研究センター中央病院が全体の調整事務局となり、**がんゲノム医療中核拠点病院で行う多施設共同研究。**
- 賛同が得られた製薬企業からは**医薬品の提供を受けて実施する。**
- 遺伝子パネル検査の結果に基づいてエキスパートパネルが推奨した治療（医薬品）ごとに、複数コホートで適応外医薬品の治療を行うバスケット型・アンブレラ型の臨床研究として実施する。

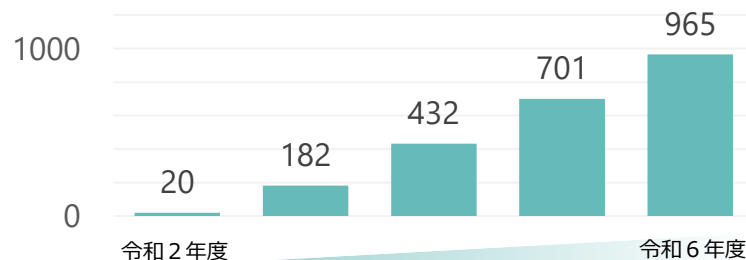
使用可能な薬剤

※ 令和7年6月現在

※ 右記に加え、13種の既に試験終了した薬剤の無償提供を行っていた。

分類	商品名
mTOR阻害薬	アフィニートール®
マルチキナーゼ阻害薬	ヴォトリエント®, タシグナ®
JAK阻害薬	ジャカビ®
MET阻害薬	タブレクタ®
ALK阻害薬	アレセンタ®
チロシンキナーゼ阻害薬	ロズリートレク®, ザーコリ®, アイクルシグ®
FGFR阻害薬	ペマジール®

令和元年10月1日から令和6年6月30日までの累積実施件数

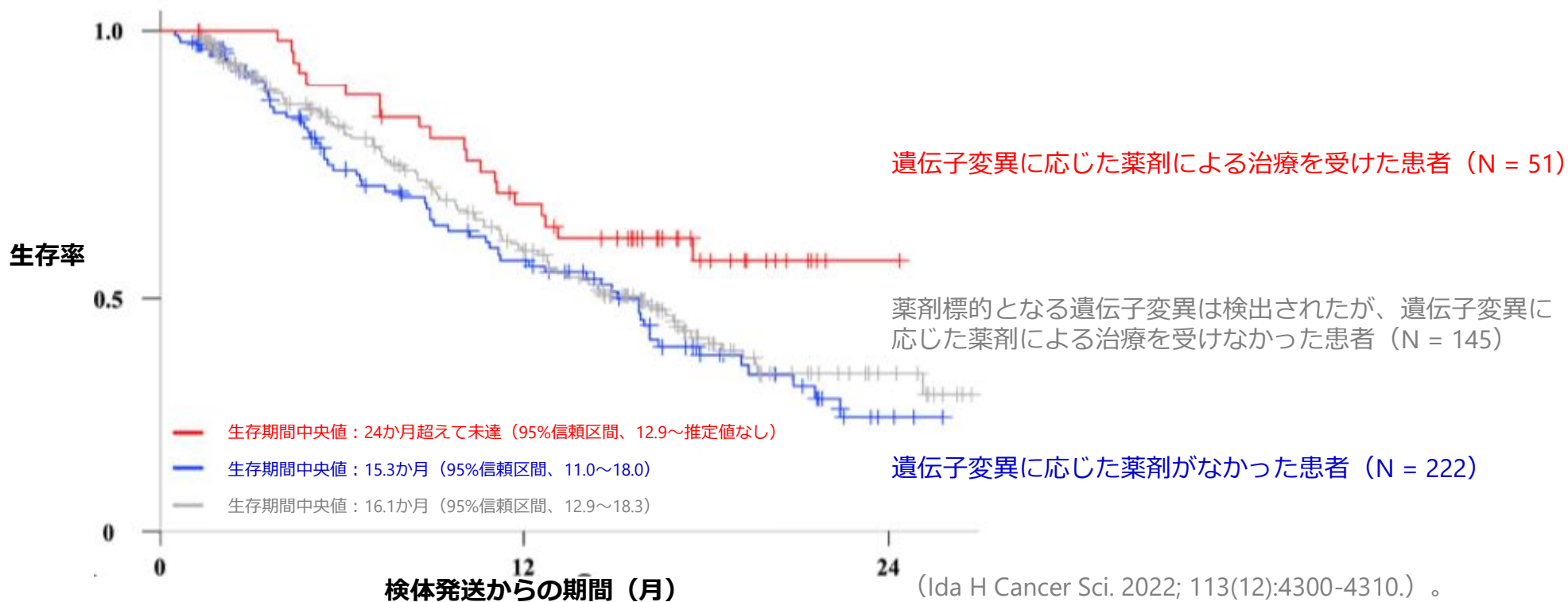


中央社会保険医療協議会総会「患者申出療養評価会議からの報告について」の各年度実績報告から集計

これまでのがんゲノム医療に係る取組の成果

がん遺伝子パネル検査を受け、遺伝子変異に応じた治療を受けた患者の予後は、遺伝子変異に応じた治療を受けなかった患者と比べて改善する可能性があることが報告されている。

2019年8月から2020年7月までの間にがん遺伝子パネル検査を受けた合計418人の患者解析結果



- 遺伝子変異に応じた薬剤による治療を受けた患者の生存期間中央値は検体発送から24か月を超えて未達であったのに対し、遺伝子変異に応じた治療を受けなかった患者の生存期間中央値は15.3~16.1か月であった。
- 遺伝子変異に応じた薬剤による治療を受けた患者の全生存期間は、受けなかった患者よりも長かった (P = 0.0320)。

薬剤アクセスの観点からみたエキスパートパネル後の治療選択

「遺伝子変異が検出されない場合」、「到達可能な臨床試験等がないことが明らかな場合」等、EPを行わずとも主治医による判断が可能と考えられる症例の知見が集積されてきている。

2019年11月から2022年10月までの間にがん遺伝子パネル検査を受けEPで議論された合計713人の患者解析結果

