

令和7年6月16日

**日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会  
次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づく  
固形がん診療に関するブリーフィングレポート  
を踏まえたうえでのがんゲノム医療の将来のあるべき姿に関する考え方**

日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会  
3学会合同ゲノム医療推進タスクフォース/ワーキンググループ座長  
武藤 学

### **タスクフォースメンバー（敬称略）**

日本癌治療学会            吉野 孝之（理事長） 竹内 裕也 武富 紹信 三宅 秀明  
武藤 学（タスクフォース座長）

日本臨床腫瘍学会            南 博信（理事長） 田村 研治 矢野 聖二 西尾 和人 沖田 南都子

日本癌学会                    間野 博行（理事長 2025.3.31まで）  
大島 正伸（理事長 2025.4.1から）  
油谷 浩幸 河野 隆志 藤田 直也 土原 一哉

### **ワーキンググループメンバー（敬称略）**

日本癌治療学会            武藤 学（ワーキンググループ長）  
松原 淳一（ワーキンググループ長補佐）  
奥川 喜永 織田 克利 砂川 優

日本臨床腫瘍学会            衣斐 寛倫 金原 史朗 角南 久仁子

日本癌学会                    加藤 元博 片岡 圭亮 高阪 真路

### 3 学会合同ゲノム医療推進タスクフォース/ワーキンググループによる ブリーフィングレポート作成の背景

我が国では、固形がんに対するがん遺伝子パネル検査が2019年6月に公的保険適用になって6年が経過し、すでに10万例以上の患者に検査が実施されてきた。

しかし、医療政策としての精密医療（Precision Medicine）を実現するために開発されたがん遺伝子パネル検査が、本来の効果を十分に発揮するためにはまだ課題が残されており、解決すべき点が多くある。

第4期がん対策推進基本計画が掲げるように、多くの患者が真に恩恵を得るがんゲノム医療としてさらに発展し、継続していくには、現在のがん遺伝子パネル検査に関連する制度および体制を最適化していくことが必要である。

# 本日の話題一覧

## ＜固形がんにおけるエキスパートパネル省略可能な症例の考え方＞

- 4 薬事承認・保険適用されているCDx対象のバリエーションにもエキスパートパネルが要求されるため、医療者の負担軽減と患者への結果返却が速やかに実施できるように改善が必要である
- 5 全ての症例についてエキスパートパネルを実施することが求められているが、エキスパートパネルのリテラシーが向上されたことを考慮してエキスパートパネルを省略できる条件を検討すべきである

## ＜エキスパートパネル開催に関する考え方＞ ＜エキスパートパネル構成員の役割に関する考え方＞

- 6 エキスパートパネル構成員に関する要件を緩和し、診療現場の状況に即した柔軟な対応ができるようにすべきである

## ＜がん遺伝子パネル検査が実施できる医療機関を拡大するための考え方＞

- 7 がん遺伝子パネル検査を実施できる医療機関を拡大し、がん遺伝子パネル検査にしか搭載されていないCDxを広く活用して革新的な治療薬を患者に届ける必要がある

## ＜C-CAT調査結果の改訂の考え方＞

- 9 C-CATへのデータ登録が臨床現場で利活用できるようにC-CAT調査結果を改訂する必要がある

## ＜C-CAT入力項目の見直しに関する考え方＞

- 10 適切な情報共有を可能とするがん臨床ゲノムデータベースの最適化が必要である

## 固形がんにおけるエキスパートパネル省略可能な症例の考え方（案）

- 現在の診療報酬算定要件では、当該がん種に対して、がん遺伝子パネル検査をプロファイル検査として実施した場合、当該がん遺伝子パネル検査に搭載されているCDx対象のバリエーションがあったとしても、主治医判断でCDxに基づく薬剤提供はできず、必ず専門家会議（エキスパートパネル）での検討を経て治療の可否を判断する必要がある。
- がん遺伝子パネル検査におけるCDxはエビデンスレベルAに分類されるが、特定のがん遺伝子パネル検査に紐づいて承認されているため、当該CDxが搭載されていないがん遺伝子パネル検査で実施した場合は、そのCDx対象のバリエーションが検出されてもエキスパートパネルでの検討を経て治療の可否を判断する必要がある。
- なお、CDxが存在する遺伝子の異常をがん遺伝子パネル検査で検出した場合、がん遺伝子パネル検査後に開催されるエキスパートパネルが、添付文書・ガイドライン・文献等を踏まえ、当該遺伝子異常に係る医薬品投与が適切であると推奨した場合であって、主治医が当該医薬品投与について適切であると判断した場合は、改めてがん遺伝子パネル検査以外のCDx検査を行うことなく当該医薬品を投与しても差し支えないことになっている\*。

\*厚生労働省保険局医療課 疑義解釈資料の送付について(その15)

- 厚生労働省健康局がん・疾病対策課事務連絡\*\*では、すでにエビデンスレベルAのバリエーションは「エキスパートパネル簡略化」の対象として認められていることから、その解釈においては、がんゲノム医療実施施設におけるコンセンサスが得られているものが多いと考えられる。

\*\*厚生労働省健康局がん・疾病対策課 事務連絡「エキスパートパネルの実施要件の詳細について」の一部改正（令和7年2月28日）

### 改善案

がんゲノム医療が普及し、すでに10万例を超える症例のエキスパートパネルが実施され、そのリテラシーが向上してきた背景を考慮すると、

- エビデンスレベルAのバリエーションは、主治医の判断で「その質を担保したうえで、エキスパートパネルを省略」可能とすることで、結果の返却が早くなるとともに治療を速やかに実施できるため、患者のメリットにつながることを期待できる。
- そのためには、主治医が適切に判断できるように、がん関連3学会が提案する「エキスパートパネルを省略可能なバリエーション」に基づいて、C-CAT調査結果を作成することによって、その質を担保できると考える。

# 固形がんにおけるエキスパートパネル省略可能なバリエーションの考え方—具体例（案）

- 当該がん種において、薬事承認・保険適用されたがん遺伝子パネル検査を行った場合において、当該がん種に対し有効性が認められている薬剤がある、もしくは使用できる薬剤がないことが明らかな場合においては、迅速な薬剤へのアクセスの観点から、「主治医判断でエキスパートパネル（EP）省略可能なバリエーション」とする考え方を以下のとおり示す。

対象	薬事承認・保険適用されたがん遺伝子パネル検査に搭載されている遺伝子			分析性能が薬事承認の範囲 <sup>*,**</sup>	当該がん種において検出されたバリエーションに対する薬事承認かつ保険適用の薬剤（他のコンパニオン診断含む）	エキスパートパネル省略
	コンパニオン診断(CDx)対象バリエーション	コンパニオン診断以外のエビデンスレベルAのバリエーション	エビデンスレベルB-Dのバリエーション			
当該がん種	あり	あり/なし	あり/なし	YES	あり	可能
	なし	あり/なし	あり/なし	YES/NO	あり	関連学会整理のリストに基づいて一部可能
	なし	あり	なし	YES/NO	なし	アクセス可能な治験等がない場合は可能
	なし	なし	あり	YES/NO	なし	アクセス可能な治験等がない場合は可能
	なし	なし	なし	YES/NO	なし	アクセス可能な治験等がない場合は可能

\*添付文書を元に判断, \*\*AMED 医薬品等規制調和・評価研究事業「遺伝子パネル検査によるコンパニオン診断システムの標準化に向けた検討」（永井班）からの提言「遺伝子パネル検査の分析的同等性評価に係る留意点について」, [https://www.jsmo.or.jp/news/jsmo/doc/20220307\\_01.pdf](https://www.jsmo.or.jp/news/jsmo/doc/20220307_01.pdf),

- 複数のバリエーションが検出される場合は、それぞれの組み合わせで判断する
- 薬剤に関しては、すべて国内で保険適用となるものに限る
- 二次的所見を疑う病的変異(pathogenicまたはlikely pathogenic)が検出されない又は疑われない症例は「主治医判断でEP省略可」とするが、二次的所見を疑う病的変異が検出される又は疑われる症例（例：BRCA遺伝子変異の検出あり）は、EPの実施が必要である
- 二次的所見については、検査レポートに記載されているか否かで判断する
- アクセス可能な治験等とは、国内での臨床試験等がある、もしくは国内薬事承認薬（適応外を含む）が存在するまた保険外併用療養制度（評価療養及び患者申出療養等）の活用を含む

## エキスパートパネル開催に関する考え方（案）

- エキスパートパネルの開催にあたっては、エキスパートパネル開催に求められる構成員と対象患者の主治医又は当該主治医に代わる医師が参加することが求められている(ただし、主治医又は当該主治医に代わる医師が、エキスパートパネルに必要な治療歴や家族歴等に関する診療情報を提供している場合には、エキスパートパネルへの参加を必須としない)。
- エキスパートパネルの開催方法は、参加者がリアルタイムで協議可能な方法とされている（セキュリティが担保されている場合に限り、画像を介したコミュニケーションが可能な機器を用いたオンラインでの参加も可能）。
- 実際のエキスパートパネルでは、エキスパートパネル開催に求められる構成員がオンラインでの参加も含めて、一堂に介してリアルタイムで協議することが難しい場合もある。

### 解決案

保険診療におけるエキスパートパネル構成員の要件は、エキスパートパネルでの検討の質を担保する上で重要である。エキスパートパネルでの検討結果は、患者への治療選択の提示や二次的所見の開示に直結するため、その質を担保するためには十分な検討がなされていることがリアルタイム性よりも最重要視される必要がある。すなわち、エキスパートパネル構成員である専門家が診療や会議、または出張等でリアルタイムに協議できない場合は、それぞれの構成員の見解をあらかじめ共有し、見解の一致ができていないことが担保されていれば、エキスパートパネル要件を満たすこととすることでその質を担保できる。

がんゲノム中核拠点病院における実際のエキスパートパネルの運用では、「持ち回り協議(医療情報システムの安全管理に関するガイドラインに準拠したファイル共有サービス等を介してそれぞれ評価すること)」で見解を共有している場合が多い(77%、[10/13])ことから、すべての症例において持ち回り協議の運用を活用することで、エキスパートパネルの質を担保できるとともに患者への速やかな結果返却も可能となり、患者の不利益にはならず医療者にとってもリアルタイムで協議する時間的拘束が緩和できると考える。

すべての症例において持ち回り協議が可能となれば、現在の運用上で必要な構成員が不在であった場合にリアルタイムでの協議において疑義が発生しても事後的にすみやかに再度持ち回り協議を実施することで、その質は担保できると考える。

## エキスパートパネル構成員の役割に関する考え方（案）

エキスパートパネル構成員である下記アからキまでの専門家は、役割が重複することも想定されるが、これまでそれぞれの専門家が各1名必要なのかどうかは明確ではなかった。医療機関においては、それぞれの専門家を確保することが困難な場合やリアルタイムでのエキスパートパネルに参加できない場合は、重複する役割を担う構成員によってその機能を補うことも必要になる。

### エキスパートパネルの構成員

- ア がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する診療領域の異なる常勤の医師が、複数名含まれていること。
- イ 遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師が、1名以上含まれていること。
- ウ 遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者が、1名以上含まれていること。
- エ がん遺伝子パネル検査に関連する病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師が、1名以上含まれていること。
- オ 分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する知識を有する専門家が、1名以上含まれていること。
- カ シークエンスの実施について、自施設内で行う場合は、次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要バイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する専門家が、1名以上含まれていること。
- キ 小児がん症例を自施設で検討する場合には、小児がんに関する専門的な知識を有し、かつエキスパートパネルに参加したことがある医師が1名以上含まれていること。

### 解決案

アからキの専門領域において異なる構成員が参加し、意見交換ができる場合においては重複も許容する。具体的には、ア、ウ、エ、キ（小児症例の場合のみ）については、独立した見解が望ましいため、ア、ウ、エ、キはそれぞれ独立した構成員とし、他は兼務を可能としてはどうか。

なお、イとウについては令和元年7月19日付けのがん・疾病対策課事務連絡「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」等に係るQ&Aについて「重複は望ましくない」とされている。

## がん遺伝子パネル検査が実施できる医療機関を拡大するための考え方（案）

- 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。以前は、単一もしくは少数の遺伝子変異を調べるだけで十分であったものの、多数の遺伝子変異を同時に調べることのできるがん遺伝子パネル検査のニーズが高まってきている。
- 現在、我が国でがん遺伝子パネル検査が実施できる医療機関は、2025年6月1日現在、がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療拠点病院、がんゲノム連携病院合わせて282施設である。しかし、これはがん診療連携拠点病院等463施設の60%にしかすぎない。
- そのため、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（もしくは小児がん拠点病院、又は小児がん連携病院1-A）において、がんゲノム医療は実施できるようにすることが望ましい。
- 実施医療機関拡大における課題は、1) 遺伝カウンセリングを自施設で実施する体制、2) C-CATへのデータ登録、3) エキスパートパネルの実施、などが挙げられる。

### 解決案

がんゲノム医療連携病院の要件の解釈を以下のようにする

#### 1) 遺伝カウンセリングを自施設で実施する体制から連携して実施できる体制も許容する

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と連携体制をとっていることから、自施設に遺伝カウンセリング提供体制がなくとも、連携する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の体制があることから、患者の不利益には繋がらない。したがって、がんゲノム医療連携病院の要件として「遺伝カウンセリングに関して、がん遺伝子パネル検査の出検施設で実施しなくても連携する中核拠点病院もしくは拠点病院と連携して実施できる体制が構築できていればよい」とすることを検討してはどうか。

#### 2) C-CATへのデータ登録の最適化と効率化をすすめる

ゲノム医療実施施設の要件に合わせて現実的に対応可能な内容となるよう入力項目の必要度に差をつけることなども検討する必要がある（後述）。

#### 3) エキスパートパネル実施の質を担保しつつ運用しやすいようにする

エキスパートパネルを省略できる条件を明確にし、主治医（または担当医）で判断できるようにする

## C-CAT調査結果の改訂の考えかた（案）

- C-CATへのデータ登録は、日本人のゲノムデータ収集によって我が国における創薬など産業振興への貢献が期待されている（二次利用の観点）。
- 一方、医療機関におけるC-CATへのデータ登録はがんゲノム医療を実施する上で負担になっている。
- 現状では、C-CATへのデータ入力が実際の患者への還元である一次利用としてのメリットが生かされていない。
- C-CATへの臨床情報の入力が医療現場における直接的なメリットにつながるようになれば、C-CATへのデータ登録がより進むと期待できる。
- そのためには、C-CAT調査結果において、入力した臨床情報が一次利用として臨床現場に還元できる内容にすることも検討する必要がある。

### 解決案

治療ライン別で制限される治験においては、登録した治療ライン数で自動的にフィルタリングして必要な治験だけを提示することも必要である。

また、様々なバイオマーカーをC-CATに登録しているが、C-CAT調査結果に記載される治験情報は、それらによって選別された情報ではなく、バイオマーカーに関係ない治験情報がすべて報告されている。医療ニーズに合う情報にするためには、すでに入力したバイオマーカーでフィルタリングをした結果を報告するべきである。

新薬が承認された場合においても、過去にすでに実施したがん遺伝子パネル検査でその適応となる患者へのリコンタクトが、C-CATから定期的にレポートされれば、医療従事者も患者もそのメリットを受けると考える。

## C-CAT入力項目の見直しに関する考え方（案）

- C-CATへのデータ登録において、ゲノムデータは検査会社から直接登録されることが多いため医療機関側の負担は少ない。一方、臨床情報の登録は、項目が多いことと追跡調査が必要なことが課題である。
- 登録される各臨床情報が、がんゲノム医療の質の確保や向上、そして大学などの研究機関や製薬会社などの企業で行われる研究開発のための基盤として利活用されるためには、そのデータの入力率と質を担保することが重要であるが、入力側の負担も検討する必要がある。

### 解決案

特に、がんゲノム医療実施医療機関においては、通常診療でも診療業務で多忙を極めている上に、治療につなげるための治験や臨床研究への参加でさえ負担となっている状況もあり、C-CATへのデータ入力が負担となり適切なデータ入力が困難であることも懸念される。

利活用に資するデータを担保するためには、必須入力項目を精査し、最適化することの整理をしたうえで必要度に関して、ゲノム医療実施施設の要件に合わせて現実的に対応可能な内容となるよう入力項目の必要度に差をつけることなども検討する必要がある。

また、がんゲノム医療非実施機関から実施機関への「がん遺伝子パネル検査のみのための紹介」が双方の医療機関にとっての負担となっている。がん遺伝子パネル検査実施医療機関が拡充され、「がん遺伝子パネル検査のみのための紹介」が減ることは、結果的に一施設あたりのC-CATへの臨床情報入力の負担を軽減し、C-CATデータ登録を持続可能な形に最適化していくうえでも有用といえる。