



今後のがんゲノム医療の方向性について

固形がんのエキスパートパネル標準化の検討事項について

現状

- がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療拠点病院及び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、がん遺伝子パネル検査を実施する際は、当該検査の効果を最大化するために、当該検査の妥当性を確認した上で、臨床有用性について多面的な検討を行うエキスパートパネルの実施を求められる。

令和4年3月3日付けがん・疾病対策課長通知「エキスパートパネルの実施要件について」より抜粋

関連学会の見解

- がん遺伝子パネル検査が保険適用となって6年が経過し、すでに10万件を超える症例のエキスパートパネルが実施された現在、ゲノムリテラシーも向上し、バリエーションに対する薬剤の提供の可否に関する解釈のコンセンサスも得られている場合も多い。そのため、エキスパートパネルを省略できる条件を検討することも必要ではないかと考える。
- C-CAT調査結果においては、エキスパートパネルが省略可能なバリエーション、エキスパートパネルで議論したほうがよいバリエーションなどが明確に記載され、より臨床医が判断しやすくなるものに改訂されることが望まれる。

今後の方針(案)

- 主治医の判断のもとエキスパートパネルを実施すべきかどうかについて、判断可能な症例の考え方を明確化して、今後の見直しに向けて検討を進めてはどうか。
- 患者がアクセス可能な臨床試験の情報等、C-CAT調査結果に掲載するエキスパートパネルの議論に有用な情報についてがんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議(※)のサブWGを中心に議論・検討し、C-CAT調査結果の改訂を進めてはどうか。

※がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議は、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について」(令和4年8月1日健発0801第18号厚生労働省健康局長通知)の規定に基づき、厚生労働大臣が指定したがんゲノム医療中核拠点病院と、国立がん研究センターがんゲノム情報管理センターが協働して、がんゲノム医療に関する診療、研究・治験の実施、新薬等の研究開発、がんゲノム情報レポジトリの構築等の取組の推進に向けて相互に連携を図り、がんゲノム医療の健全な発展と円滑な運営に資することを目的とする。

固形がんのエキスパートパネル省略可能な症例の考え方について

関連学会の見解を受け、薬事承認により品質が担保された検査を用いて有効性が認められている薬剤へ到達する範囲または到達可能な薬剤がないことが明らかな場合においては、「薬剤アクセス」及び「二次的所見の有無」の観点を考慮し、「主治医判断でエキスパートパネル（EP）省略可能な症例」とする考え方を以下のとおり整理してはどうか。

検査 ¹	薬剤アクセス		EPの実施
	治療薬	治験等 ²	
がん遺伝子パネル検査に搭載されている、薬事承認されたコンパニオン診断機能の結果	国内で薬事承認されている医薬品（適応内）にアクセス可能	—	主治医判断でEP省略可
薬事承認された遺伝子パネル検査であるが、コンパニオン診断としては適応外の検査結果	国内で薬事承認されている医薬品（適応内）にアクセス可能	—	主治医判断の下、学会の示すリストに基づき、検査の分析性能が担保されている場合は、EP省略可
がん遺伝子パネル検査の結果	国内で薬事承認されている医薬品（適応外）にアクセス可能	—	EPを実施
がん遺伝子パネル検査の結果	国内で薬事承認されている医薬品はないためアクセス不可	治験等にアクセス可能	EPを実施
		治験等にアクセス不可	主治医判断でEP省略可

※ 二次的所見を疑う病的変異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。

※ EP省略可に該当する症例であっても、主治医の要請があればEPを実施することは可能とする。

1. がん遺伝子パネル検査における解析対象変異に対する検出性能は、コンパニオン診断機能に限らず、真度及び精度等の評価結果に基づき審査され、臨床上必要な性能を有すると判断されたうえで薬事承認される。また、必要に応じて検出性能の限界等に関する注意喚起が添付文書等により行われる。
2. 治験等にアクセス可能とは、国内での臨床試験等が存在する。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について

現状

- 課長通知にて、「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すること」としており、エキスパートパネルはリアルタイム開催が原則となっている。
令和4年3月3日付けがん・疾病対策課長通知「エキスパートパネルの実施要件について」より抜粋・一部改変
- 上記のうち、固形がんを対象とするがん遺伝子パネル検査において、持ち回り協議のみ行い、リアルタイムでのエキスパートパネルの開催を必要としない症例を事務連絡で示している。
令和4年3月3日付けがん・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」より抜粋・一部改変

関連学会の見解

- 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、リアルタイム性よりも十分な検討がなされていることを最重要視すべきである。
- 構成員がリアルタイムに協議できない場合においても、当該構成員の見解をあらかじめ「持ち回り協議」で共有し、意見の一致ができていれば、患者への治療選択の提示等に十分な検討が可能であるため、エキスパートパネルの質は保たれる。

今後の方針(案)

- エキスパートパネルは、持ち回り協議にて構成員の意見の一致ができる場合には、リアルタイム開催を必ずしも必要としない運用となるよう、課長通知「エキスパートパネルの実施要件について」等の一部改正で明確化してはどうか。

エキスパートパネルの構成員の要件について

現状

- エキスパートパネルの構成員については、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、多職種を含むよう、課長通知で要件が規定されている。

令和4年3月3日付けがん・疾病対策課長通知「エキスパートパネルの実施要件について」より抜粋

関連学会の見解

- エキスパートパネル構成員である専門家が複数の役割を兼務可能かは明らかにされていないが、これらの多くの専門家がオンラインでの参加も含めて、リアルタイムで協議することが難しい場合がある。また、専門家の役割が重複することも想定されるため、専門領域の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、診療現場の状況に即した柔軟な対応ができるよう、構成員の要件を次のとおり明確化してはどうか。

「以下4者（ア、ウ、エ、キ）については、独立した見解が望ましいため、ア、ウ、エ、キは独立した構成員とし、他は兼務を可能とする。」

（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医師

（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

（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医師

（キ）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（小児症例の場合）

今後の方針（案）

- 固形がんを対象とするがん遺伝子パネル検査におけるエキスパートパネルの構成員については、関連学会の示す運用について、課長通知「エキスパートパネルの実施要件について」の一部改正で明確化してはどうか。
- 造血器腫瘍又は類縁疾患を対象とするがん遺伝子パネル検査におけるエキスパートパネルの構成員についても、同様に関連学会の意見を参考にしつつ、今後課長通知「エキスパートパネルの実施要件について」の一部改正で明確化してはどうか。

(参考) 現行のエキスパートパネル構成員の要件について

固形がんを対象とするがん遺伝子パネル検査における エキスパートパネルの構成員についての要件

ア 構成員の中に、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 構成員の中に、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 構成員の中に、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 構成員の中に、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 構成員の中に、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、構成員の中に、次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要な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、構成員の中に、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。

造血器腫瘍又は類縁疾患を対象とするがん遺伝子パネル検査 におけるエキスパートパネルの構成員についての要件

ア 構成員の中に、造血器腫瘍及び類縁疾患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。

イ 構成員の中に、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。なお、当該医師は、造血器腫瘍及び類縁疾患に特徴的な生殖細胞系列の病的バリエーションに関する知識及び技能を有することが望ましい。

ウ 構成員の中に、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。なお、当該遺伝カウンセリング技術を有する者は、造血器腫瘍及び類縁疾患に特徴的な生殖細胞系列の病的バリエーションに関する知識を有し、同種造血細胞移植ドナーとのカウンセリング技術を有していることが望ましい。

エ 構成員の中に、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。なお、当該医師は、造血器腫瘍及び類縁疾患に関する専門家であることが望ましい。

オ 構成員の中に、造血器腫瘍及び類縁疾患の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、構成員の中に、次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要な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。

がん遺伝子パネル検査を行える施設について

現状

- がん遺伝子パネル検査の出検可能施設は、がんゲノムプロファイリング検査に関する施設基準の中でがんゲノム医療中核病院、がんゲノム医療拠点病院又はがんゲノム医療連携病院であること、とされている。
- 上記3種類の病院（がんゲノム医療中核拠点病院等）はがん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院又は小児がん連携病院1-Aから指定される。

※ 令和6年版 医科診療報酬点数 D 0 0 6 - 19 がんゲノムプロファイリング検査

※ 令和6年2月27日付け厚生労働省健康局長通知「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について」

関連学会の見解

- 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でがん遺伝子パネル検査のニーズが高まってきている。
- 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。
- 実施医療機関を拡大するためには、がんゲノム医療連携病院の要件の解釈として、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、2) C-CATへのデータ登録の最適化と効率化をすすめる、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、が挙げられる。

今後の方針（案）

- 令和8年度に改定を予定している「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」の指定要件について、今後本ワーキンググループにて議論する際は、関連学会や医療機関等の意見も参考にしながら、質の高いがんゲノム医療の提供体制の構築を前提としつつ、指定要件を検討してはどうか。

C-CAT入力項目の見直しに関する考え方

現状

- がん遺伝子パネル検査の出検にあたっては、「がんゲノムプロファイルの解析により得られる遺伝子のシークエンスデータ（FASTQ又はBAM）、解析データ（VCF、XML又はYAML）及び臨床情報等」をC-CATに提出することが規定されており、臨床情報等の提出に当たっては、医療関連団体が定める「がんゲノム情報レポジトリー臨床情報収集項目一覧表」に則って提出することが規定されている。

※ 令和6年版 医科診療報酬点数 D 0 0 6 -19 がんゲノムプロファイリング検査

関連学会の見解

- 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、C-CATへの臨床情報提出に際し、そのデータの入力率と質を担保することが重要である。
- 臨床情報の登録は、入力項目が多いことと追跡調査が必要であることが課題である。
- 特に、普段から日常臨床診療業務で多忙を極めている施設は多く、治療につなげるための治験や臨床研究に参加することですら、人的リソースの不足などで負担が大きいためにためらわざるを得ない臨床現場があることにも配慮すべきである。

今後の方針（案）

- 関連学会の意見や二次利用者の活用実績等を参考にしながら、がんゲノム医療中核拠点病院連絡会議等において臨床情報収集項目の見直しを検討、実施してはどうか。