

遺伝子パネル検査のコアプロトコールの必須項目

および基本的な要件の検討について

1. 経緯

- 6月13日の第59回先進医療技術審査部会において、遺伝子パネルを用いた医療技術等を先進医療Bとして実施する際の取り扱いについて、先進医療技術審査部会において検討を行うこととしてはどうか、との提案がなされ了承された。詳細は別添の通り。

2. 検討の流れ

- まず基本的なプロトコール（以下、コアプロトコールという。）が満たすべき必須項目およびその基本的な要件について、座長の指名する先進医療技術審査部会の構成員により検討し、その原案を作成する。
- 続いて先進医療技術審査部会の審議にて案として決定し、先進医療会議に諮る。
- 先進医療への申請を希望する医療機関に対し、広くコアプロトコール案を募集する。
- 応募されたコアプロトコール案を勘案し、先進医療技術審査部会の審議および先進医療会議の審議を経て、コアプロトコールを決定する。
- 申請医療機関から、コアプロトコールの要件を満たした独自のプロトコールを申請いただく。

3. 今回の検討事項

- 今回、コアプロトコールが満たすべき必須項目およびその基本的な要件についての原案の第1版を作成したので報告する。最終の原案を次回8月部会にご報告したく、追加・修正点等につきご審議いただきたい。

先進医療におけるゲノム医療技術の取扱い等に係る検討について（案）

1. 経緯

- 個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となる「ゲノム医療」を推進するため、「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」において検討が進められている。
- これを踏まえ、6月8日の第54回先進医療会議において、遺伝子パネルを用いた医療技術等を先進医療Bとして実施する際の取り扱いについて、先進医療技術審査部会において検討を行うこととしてはどうか、との提案がなされ了承された。

2. 対応方針（案）

- 遺伝子パネルを用いた医療技術等を先進医療Bとして実施する際には、将来的な遺伝子パネル検査の薬事承認および保険収載を見据え、実現可能性が高く臨床的意義の高いプロトコルを承認することが肝要である。
- また、保険収載時の出口を意識して、プロトコルに必要な要件等を事前に詳細に検討し、定めておくことが重要である。
- 以上より、まず基本的なプロトコル（以下、コアプロトコルという。）についての、医学的、生物統計学的、倫理的に必要十分な項目および基本的な要件について、座長の指名する先進医療技術審査部会の構成員により検討し、その案を作成し、先進医療技術審査部会の審議にて決定することとしてはどうか。その結果に基づき、先進医療への申請を希望する医療機関に対し、広くコアプロトコル案を募集することとしてはどうか。
- そして、各医療機関から応募されたコアプロトコル案を勘案し、先進医療技術審査部会にて、コアプロトコルを決定することとしてはどうか。
- 申請者は、上記のコアプロトコルの要件を満たした上で、独自のプロトコルを作成し申請いただくこととしてはどうか。

遺伝子パネル検査のコアプロトコールの必須項目および基本的な要件（案）

原案

必須項目：その基本的な要件として考えられる点

- ① 患者選択基準：保険収載を視野に、早期に臨床的有用性が示されるべき疾患を優先する。（例、標準治療後に再発・進行したPS 1の固形がん、原発不明がんなど）
- ② 遺伝子パネル検査の基本条件：数年以内に薬事承認が見込めること。臨床的有用性が期待できることが説明可能なパネルであること。総解析遺伝子数は、臨床的有用性が説明できる範囲とする。
- ③ 有効性の評価：臨床的有用性を判断できる評価項目を基本とする。但しそのため実現性の低い試験設定にならざるを得ない場合には、引き続いて実施する試験的治療の結果と併せて遺伝子パネル検査の臨床的有用性を評価することを前提に、機能変異をもたらす遺伝子異常を有する割合などを評価項目とすることも可。
- ④ 検査（測定）の実施：パネル検査の検体準備から解析まで標準的な手順を設定し品質の確保された検査を実施する。パネル検査の解析部分については、当該施設・検査手順が一定の質を満たしていることを説明可能であれば、外部機関への委託も許容する。
- ⑤ 施設の要件：先進医療を実施する「申請医療機関」、申請医療機関と連携して実施する「協力医療機関」の要件を定める。（申請医療機関は、「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」で提案されたがんゲノム医療中核拠点（仮称）の要件を満たすことを想定。協力医療機関にも、分子標的薬の治験を主体的に立案・実施した実績を求めることを想定。）
- ⑥ 患者への説明・同意、結果返却内容：検査を施行した結果、治療に役立つ情報が得られない可能性があることを、その割合などとともに適切に説明すること。原則、申請医療機関において専門家集団による臨床的意義付けが行われた解析結果を患者に返却する。申請医療機関・協力医療機関ともに、二次的所見も含め、適切な説明および遺伝カウンセリング等が行える体制を備えていること。
- ⑦ 先進医療実施組織外への情報提供について：「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」を踏まえ、がんゲノム情報レポジトリ（仮称）へのスムーズな情報蓄積を念頭に、臨床ゲノムデータベース整備事業等との協力体制、取得データの提供に関する同意取得などを試験計画に含める。
- ⑧ 情報管理：収集されるゲノム情報および臨床情報について、高度なセキュリティ管理体制があること。管理体制の品質保証を検証可能とする観点から、検査を国内で完結することが望ましい。