

がんゲノム医療推進コンソーシアムについて

遺伝子診断による治療最適化の例(1)

➤ **ゲフィチニブ(イレッサ®)**: 肺がんに対する分子標的薬

EGFR遺伝子の変異の有無によって奏効率に大きな違いがあることが証明され、効能効果が変更

日本人の進行非小細胞肺がん患者(化学療法による既治療例)における奏効率:**27.5%** (臨床試験:IDEAL-1)

【2002年承認時の効能・効果】
手術不能又は再発非小細胞肺癌

EGFR遺伝子変異陽性の進行非小細胞肺がん患者(腺癌、軽度喫煙歴を有するor非喫煙者化学療法未治療)におけるPFSの優越性が証明。
(臨床試験:IPASS)

臨床試験(I-CAMP)におけるEGFR遺伝子変異陽性患者への奏効率:**76.4%**

【2011年11月 効能・効果の変更】
EGFR遺伝子変異陽性の手術不能又は再発非小細胞肺癌

効果が期待できる患者に使用し、効果が期待しにくい患者への投薬を回避し、より効率的な治療を目指す

遺伝子診断による治療最適化の例(2)

- セツキシマブ(アービタックス®):大腸がん、頭頸部がんに対する抗体医薬
KRAS遺伝子の変異の有無によって奏効率に大きな違いがあることが証明され、効能効果が変
更

2008年3月 「EGFR陽性の治癒切除不能な進行・再発の結腸・直腸癌」に対して承認

KRAS遺伝子変異陽性(KRAS+)の場合、効果がないことが複数の試験で証明

2010年3月 添付文書を改訂し、<効能・効果に関連する使用上の注意>に「本剤の使用に際しては**KRAS遺伝子の変異の有無を考慮した上で、適応患者の選択を行うこと**」を追記し、試験結果を掲載。

セツキシマブのKRAS変異の有無による有効性の違い(OPUS試験)

	KRAS(-)		KRAS(+)	
	化学療法単独	抗体併用	化学療法単独	抗体併用
奏効率	30.4%	61.1%	48.7%	36.2%
無増悪生存期間	5.8ヶ月	12ヶ月	7.8ヶ月	5.6ヶ月
	ハザード比 0.43 (p=0.018)		ハザード比 1.59 (p=0.018)	

ゲノム関連検査の種類とその活用方策（案）

ゲノム関連検査の種類

実施主体

活用方策

薬事的に確立した
検査項目のみ
(コンパニオン
診断薬)

各医療機関・
衛生検査所にて実施

薬事承認・保険診療

個々の患者にゲノム変異に
基づき医薬品を投与
(均てん化)

医学的に意義がある
遺伝子のパネル検査
(承認された医薬品の
ない遺伝子を含む)
(NGSパネル)

一定の要件を満たす
医療機関を指定
(がんゲノム拠点(仮))

薬事承認し保険診療可とする

個々の患者のゲノム変異に
基づく治療決定
(AIの活用)

ゲノム変異情報に着目した
医薬品の適応拡大
(条件付き承認による早期承認・
インセンティブ付与)

全ゲノム
シーケンス

一定の要件を満たす
医療機関での実施

先進医療を活用した
保険外併用療養で対応

革新的新薬開発

医学的意義が明らかとなった
遺伝子のパネルへの導入

新たながんゲノム情報

- NGSパネル検査の臨床現場への導入
 - ✓ NGSパネル検査を薬事承認
 - ✓ 一定の要件を満たす医療機関における保険診療

- ゲノム変異に着目した医薬品の適応拡大
 - ✓ 条件付き早期承認制度の活用
 - ✓ インセンティブ付与策の検討

- 全ゲノム解析の推進
 - ✓ 全ゲノムシーケンス検査の保険外併用療養での実施
 - ✓ 上記への新たな財政的支援

新たながんゲノム情報の収集とその活用（案）

がんゲノム医療推進コンソーシアム

【基本的考え方】

- がんゲノム情報を効果的に集積・利活用できる仕組みの構築
- 国内リソースを結集しフェアかつオープンで持続可能な仕組みの構築
- 欧米水準に追いつくことを目指しつつ、アジアを視野に一点突破を可能とするチャレンジングな仕組みの構築

がんゲノム拠点 （仮）



大学・研究機関



運営協議会

事務局

ゲノム医療提供支援
ゲノム医療実用化支援
研究開発支援

DB

AI

スパコン

公募や協定により参加機関を選定

学会等

革新的新薬の開発
ゲノム研究の推進

AI診療支援
ゲノム医療提供支援

医薬品の適応拡大
条件付き早期承認医薬品

より有効・安全な個別化医療が
早期に受けられる

患者・国民

- ① がんゲノム医療提供体制の構築に向けた考え方
 - 患者・国民を中心に関係者の意見が反映される仕組み
 - 質の高いがんゲノム医療を効率的に提供する仕組み
- ② がんゲノム情報の集約機関と医療提供支援拠点
 - データを集約・管理する機関の必要性とその役割
 - がんゲノム医療の提供を支援する拠点医療機関の役割
 - 現在の医療提供体制における新たな機能の位置づけ
- ③ 計画的な体制整備
 - 質を確保した上で全国に展開する方策
 - 産業界や患者負担を含めた自立運営の仕組み
 - 革新的医薬品等の創出をも可能とする仕組み