

先進医療 A 評価用紙（第1-1号）

評価者 構成員： 手良向 聡 先生

先進技術としての適格性

先進医療 の 名 称	進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査
適 応 症	☐ A. 妥当である。 ☐ B. 妥当でない。（理由及び修正案： ）
有 効 性	A. 従来 of 技術を用いるよりも大幅に有効。 ☐ B. 従来 of 技術を用いるよりもやや有効。 C. 従来 of 技術を用いるのと同程度、又は劣る。
安 全 性	☐ A. 問題なし。（ほとんど副作用、合併症なし） B. あまり問題なし。（軽い副作用、合併症あり） C. 問題あり（重い副作用、合併症が発生することあり）
技 術 的 成 熟 度	☐ A. 当該分野を専門とし経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 B. 当該分野を専門とし数多く経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 C. 当該分野を専門とし、かなりの経験を積んだ医師を中心とした診療体制をとっていないと行えない。
社会的妥当性 （社会的倫理的 問 題 等）	☐ A. 倫理的問題等はない。 B. 倫理的問題等がある。
現 時 点 での 普 及 性	A. 罹患率、有病率から勘案して、かなり普及している。 ☐ B. 罹患率、有病率から勘案して、ある程度普及している。 C. 罹患率、有病率から勘案して、普及していない。
効 率 性	既に保険導入されている医療技術に比較して、 A. 大幅に効率的。 ☐ B. やや効率的。 C. 効率性は同程度又は劣る。
将来の保険収 載 の 必 要 性	☐ A. 将来的に保険収載を行うことが妥当。 B. 将来的に保険収載を行うべきでない。
総 評	総合判定： ☒ 適 ・ 条件付き適 ・ 否 コメント：一部条件の緩和はあるものの、エキスパートパネルの実施を必須とし、保険診療における「がんゲノムプロファイリング検査」の施設基準との整合性がとれたことから、適と判断した。

先進医療A評価用紙（第1-1号）

評価者 構成員： 遠藤 格 先生

先進技術としての適格性

先進医療 の名称	進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査
適応症	☒ A. 妥当である。 ☐ B. 妥当でない。（理由及び修正案： ）
有効性	☐ A. 従来技術を用いるよりも大幅に有効。 ☒ B. 従来技術を用いるよりもやや有効。 ☐ C. 従来技術を用いるのと同程度、又は劣る。
安全性	☒ A. 問題なし。（ほとんど副作用、合併症なし） ☐ B. あまり問題なし。（軽い副作用、合併症あり） ☐ C. 問題あり（重い副作用、合併症が発生することあり）
技術的 成熟度	☒ A. 当該分野を専門とし経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 ☐ B. 当該分野を専門とし数多く経験を積んだ医師又は医師の指導下であれば行える。 ☐ C. 当該分野を専門とし、かなりの経験を積んだ医師を中心とした診療体制をとっていないと行えない。
社会的妥当性 （社会的倫理的 問題等）	☒ A. 倫理的問題等はない。 ☐ B. 倫理的問題等がある。
現時点での 普及性	☐ A. 罹患率、有病率から勘案して、かなり普及している。 ☒ B. 罹患率、有病率から勘案して、ある程度普及している。 ☐ C. 罹患率、有病率から勘案して、普及していない。
効率性	既に保険導入されている医療技術に比較して、 ☐ A. 大幅に効率的。 ☒ B. やや効率的。 ☐ C. 効率性は同程度又は劣る。
将来の保険収 載の必要性	☒ A. 将来的に保険収載を行うことが妥当。 ☐ B. 将来的に保険収載を行うべきでない。
総 評	総合判定： ☒ 適・条件付き適・否 コメント： エキスパートパネルを実施することになったので患者の不利益が生じる懸念は解消された。一次治療終了前にCGPが実施できることは患者にとって有用と思われる。

先進医療A評価用紙（第 1-2 号）

当該技術の医療機関の要件（案）

評価者 構成員：手良向 聡 先生

先進医療名及び適応症：進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査 進行・再発固形がん	
I. 実施責任医師の要件	
診療科	☒ 要（ 内科、小児科または病理科 ）・不要
資格	要（ ）・ ☒ 不要
当該診療科の経験年数	☒ 要（ 5 ）年以上・不要
当該技術の経験年数	要（ ）年以上・ ☒ 不要
当該技術の経験症例数 注 1)	実施者〔術者〕として（ ）例以上・ ☒ 不要 [それに加え、助手又は術者として（ ）例以上・不要]
その他（上記以外の要件）	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であること。
II. 医療機関の要件	
診療科	☒ 要（ 内科・小児科のいずれかおよび病理科 ）・不要
実施診療科の医師数 注 2)	☒ 要・不要 具体的内容： ・治験、臨床研究を含むがん薬物療法の実務経験を有する常勤医師 1 名以上。 ・病理診断の実務経験を有する常勤医師 1 名以上。
他診療科の医師数 注 2)	要・ ☒ 不要 具体的内容：
その他医療従事者の配置 （薬剤師、臨床工学技士等）	☒ 要（ 臨床検査技師 ）・不要
病床数	☒ 要（ 100 床以上）・不要
看護配置	☒ 要（ 7 対 1 看護以上）・不要
当直体制	☒ 要（ 内科系または外科系医師 1 名以上）・不要
緊急手術の実施体制	☒ 要・不要
院内検査（24 時間実施体制）	☒ 要・不要
他の医療機関との連携体制 （患者容態急変時等）	要・ ☒ 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	☒ 要・不要
倫理委員会による審査体制	審査開催の条件：必要な場合に事前に開催する。
医療安全管理委員会の設置	☒ 要・不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	要（ ）症例以上・ ☒ 不要
その他（上記以外の要件、例；遺伝カウンセリングの実施体制が必要 等）	・ 厚生労働大臣が指定するがんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院・連携病院のいずれかであること。 ・ 次世代シーケンシングを用いた検査に係る適切な第三者認

	定を受けていること。ただし、当該検査を同様の第三者認定を受けた衛生検査所に委託する場合はこの限りでない。 ・ 患者からの求めに応じて、当該患者のシーケンスデータ（FASTQ又はBAM）、解析データ（VCF、XML又はYAML）等を患者に提供できる体制を整備すること。 ・ がんゲノムプロファイルの解析により得られた遺伝子のシーケンスデータ（FASTQ又はBAM）、解析データ（VCF、XML又はYAML）及び臨床情報等については、患者の同意に基づき、医療機関又は検査会社等からがんゲノム情報管理センター（C-CAT）に全例を提出すること。なお、提出に当たっては、C-CAT検査データ転送システム利用規約を遵守し、当該技術を特定するために、C-CATへの登録時に「検体情報画面」において、「保険外併用療養」を選択し、「試験番号」の項目に「NCCA01」を記載すること。 ・ 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 臨床情報収集項目一覧表」に則って提出していること。 ・ 当該検査で得られた包括的なゲノムプロファイルの結果について、患者が予期せず死亡した場合その他やむを得ない場合を除き、エキスパートパネルでの検討を経た上で、全ての対象患者に提供し、治療方針等について文書を用いて説明していること。ただし、エビデンスレベルAのバリエーションは患者の治療に直結するため、エビデンスレベルAに該当する遺伝子異常のうち、下記いずれかの条件に該当するバリエーションについては、エキスパートパネルでの検討前に結果説明を可能とする。 ・ 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にアクセス可能なもの ・ 薬事承認された遺伝子パネル検査ではあるが、コンパニオン診断としては適応外の検査結果で、国内で薬事承認されている医薬品にアクセス可能なもの（学会の示すリスト等に基づき検査の分析性能が担保されている場合） ・ 次に掲げる事項を記載した管理簿等を作成し、当該検査を実施した全ての患者について管理簿等により管理すること。 － 検査を実施した者の氏名及びID － 検体を衛生検査所等に発送した年月日 － 衛生検査所等からの解析結果の受取の有無及び受け取った年月日
--	---

	－エキスパートパネルが開催された年月日 －エキスパートパネルから検査結果を受け取った年月日 －検査結果を患者に説明した年月日 －検査結果を説明した後、がんゲノム情報管理センター（C－C A T）等からの情報に基づいた、臨床試験又は治験等の新たな治療方針の説明の有無及び説明した年月日 －C－C A Tへのデータ提出及びデータの二次利用に係る患者の同意の有無 －C－C A Tに対してシークエンスデータ、解析データ及び臨床情報等を提出した年月日 ・ エキスパートパネルの開催に際しては、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」及び厚生労働省健康局がん・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」に基づき開催していること。 ・ 検査を委託して実施する場合には、衛生検査所であって、当該検査の実施に当たり適切な医療機器等を用いるものに委託すること。
Ⅲ. その他の要件	
頻回の実績報告	要（ 月間又は 症例までは、毎月報告）・ 不要
その他（上記以外の要件）	

注 1) 当該技術の経験症例数について、実施者〔術者〕としての経験症例を求める場合には、「実施者〔術者〕として（ ）例以上・不要」の欄を記載すること。

注 2) 医師の資格（学会専門医等）、経験年数、当該技術の経験年数及び当該技術の経験症例数の観点を含む。例えば、「経験年数〇年以上の△科医師が□名以上」。なお、医師には歯科医師も含まれる。

先進医療会議評価委員からの指摘事項に対する回答

先進医療技術名：進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査

2025 年 5 月 16 日

所属：国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院

氏名：山本 昇

※照会に伴い変更が生じた場合は、関係書類も併せて修正して下さい。

1.

ロードマップでは、本研究の結果で保険収載を目指すこととなっているが、その他の研究は計画されているか、ご教示下さい。

【回答】

申請医療機関内では、本技術に関し、現在提示している研究計画書に基づき研究下で先進医療 A を実施します。現時点ではその結果のみに基づき保険収載を目指すこととしています。

なお、本技術では実施対象患者の選定方法の中にがんゲノム情報管理センター(C-CAT)へ患者情報を登録するとの要件を入れております。これらのデータは本技術の意義を明確にし、将来の保険収載のための根拠情報になり得ると考えられ、本技術実施の要件とすべきと考えて設定しているものです。そのため、申請医療機関以外の医療機関において本技術が先進医療 A として実施される場合も、患者情報が C-CAT に蓄積されることになるものと考えられますので、他の医療機関でも当該データを活用した独自の研究が計画・実施される可能性はあります。また、本申請医療機関内においても、C-CAT へ登録されたデータを利活用した研究が別途実施される可能性はあります。

2.

本研究の結果で保険収載を目指す場合、保険収載の判断基準として統計学的根拠も含まれるかと考えますが、実施計画書の、9.3. 主たる解析と判断規準 9.5. 予定登録数・登録期間 の統計学的根拠についてご教示下さい。

【回答】

本研究は検証的なものではないため、いわゆる検定に基づく判断基準は設けておりませんが、実施される件数の見込みに基づく結果の推定精度については事前に明らかにして実施いたします。なお、様々なデータ収集項目に関する詳細な解析方法については、解析実施前に統計解析計画書を作成し、その中で規定する予定です。

以上

先進医療会議事務局からの指摘事項に対する回答1

先進医療技術名：進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査

2025 年 5 月 28 日

所属：国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院

氏名：山本 昇

※照会に伴い変更が生じた場合は、関係書類も併せて修正して下さい。

1.

先進医療実施届出書、様式第9号、先進医療を実施可能とする保険医療機関の要件として考えられるもの、Ⅱ. 医療機関の要件、について。先進医療実施届出書によると、当該先進医療技術の施設基準(Ⅱ. 医療機関の要件)には、保険診療における「がんゲノムプロファイリング検査」の施設基準と比較し、(3)(5)(6)(7)(8)が含まれていない。

ついては、以下の【懸念事項】に対する回答を作成頂きたい。

【懸念事項】

(3)患者のデータ等を患者に提供できる体制の整備 について

- ・本要件を含めない理由について。
- ・本要件を含めない場合、患者のデータ等を患者に提供しないことが想定されるが如何か。
- ・「本技術では保険診療のがん遺伝子パネル検査と同様の手順で実施するため、がん遺伝子パネル検査に係る費用(先進医療に係る費用)は保険診療と同様の費用としている」「がん遺伝子パネル検査に係る費用:560,000 円(検査実施時 440,000 円、結果説明時 120,000 円)」としているところ、保険診療における「がん遺伝子パネル検査」と要件をそろえず当該要件を削除するにも関わらず、同等の料金を患者に請求することについてどう考えるか。

(5)がんゲノム情報レポジトリ―臨床情報収集項目一覧表に則った臨床情報等の提出 について

- ・本要件を含めない理由について。
- ・本要件がないと、C-CAT に登録される情報が不完全となることは想定されるか。

(6)(8)エキスパートパネルの実施 について

- ・本要件を含めない理由について。
- ・エキスパートパネルの実施が必須でなくなるところ、本技術の安全性・有効性等の担保の方策について。
- ・エキスパートパネルの実施の有無で得られる結果(治療到達率等)は臨床上変わりうるか。
- ・エキスパートパネルを実施しない群と実施する群が C-CAT に登録されるのか。

- ・両群登録される場合、C-CAT 上で、エキスパートパネルの実施の有無は確認可能か。
- ・本要件を含めない場合、将来の保険導入の議論に資する有効性等のデータが収集可能か。

(7) 当該検査を実施した全ての患者についての管理簿等での管理 について

- ・本要件を含めない理由について。
- ・実効性を先進医療 A の施設基準以外で担保することは考えているか。(例えば、学会の指針等)

【参考】

がんゲノムプロファイリング検査の保険診療上の要件(施設基準)

(注) 傍線部分が、当該先進医療技術の施設基準(Ⅱ. 医療機関の要件)に含まれていない箇所。

○ 告示(医科点数表)

D006-19 がんゲノムプロファイリング検査

○ 留意事項通知

1 がんゲノムプロファイリング検査に関する施設基準

(1) がんゲノム医療中核拠点病院、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。

(2) 次世代シーケンシングを用いた検査に係る適切な第三者認定を受けていること。ただし、当該検査を同様の第三者認定を受けた衛生検査所に委託する場合はこの限りでない。

(3) 患者からの求めに応じて、当該患者のシーケンスデータ(FASTQ又はBAM)、解析データ(VCF、XML又はYAML)等を患者に提供できる体制を整備すること。

(4) がんゲノムプロファイルの解析により得られた遺伝子のシーケンスデータ(FAST Q又はBAM)、解析データ(VCF、XML又はYAML)及び臨床情報等については、患者の同意に基づき、医療機関又は検査会社等からがんゲノム情報管理センター(C-CAT)に全例を提出していること(当該患者の同意が得られなかった場合、当該患者が予期せず死亡した場合その他やむを得ない場合を除く。)。なお、提出に当たっては、C-CAT検査データ転送システム利用規約を遵守していること。

(5) 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」に則って提出していること。

(6) 当該検査で得られた包括的なゲノムプロファイルの結果について、患者が予期せず死亡した場合その他やむを得ない場合を除き、エキスパートパネルでの検討を経た上で、全ての対象患者に提供し、治療方針等について文書を用いて説明していること。

(7) 次に掲げる事項を記載した管理簿等を作成し、当該検査を実施した全ての患者について 管理簿等により管理すること。

ア 検査を実施した者の氏名及びID

イ 検体を衛生検査所等に発送した年月日

ウ 衛生検査所等からの解析結果の受取の有無及び受け取った年月日

エ エクスパートパネルが開催された年月日

オ エクスパートパネルから検査結果を受け取った年月日

カ 検査結果を患者に説明した年月日

キ 検査結果を説明した後、がんゲノム情報管理センター(C-CAT)等からの情報に基づいた、臨床試験又は治験等の新たな治療方針の説明の有無及び説明した年月日

ク C-CATへのデータ提出及びデータの二次利用に係る患者の同意の有無

ケ C-CATに対してシーケンスデータ、解析データ及び臨床情報等を提出した年月日

(8) エキスパートパネルの開催に際しては、「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)及び「エキスパートパネルの実施要件について」(令和4年3月3日健が発 0303 第1号)に基づき開催していること。

(3) 患者のデータ等を患者に提供できる体制の整備 について

- ・本要件を含めない理由について。
- ・本要件を含めない場合、患者のデータ等を患者に提供しないことが想定されるが如何か。
- ・「本技術では保険診療のがん遺伝子パネル検査と同様の手順で実施するため、がん遺伝子パネル検査に係る費用(先進医療に係る費用)は保険診療と同様の費用としている」「がん遺伝子パネル検査に係る費用:560,000 円(検査実施時 440,000 円、結果説明時 120,000 円)」としているところ、保険診療における「がん遺伝子パネル検査」と要件をそろえず当該要件を削除するにも関わらず、同等の料金を患者に請求することについてどう考えるか。

【回答】

(3) 患者のデータ等を患者に提供できる体制の整備について、本技術は「がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療拠点病院、がんゲノム医療連携病院」のみで実施することを要件としており(様式第 9 号「Ⅱ. 医療機関の要件」)、これらの医療機関では既に体制は整備されています。一方で、保険診療では患者さんが求めた場合にシーケンスデータを解析業務委託先から提供してもらうことが可能となっていますが、保険診療以外の検査においてシーケンスデータの提供の確約まではできておらず、現時点で必須とすることは難しい状況です。なお、本要件を含めないことは患者へ検査結果を提供・説明しないことを意図している訳ではなく、結果報告書は全例で提供し結果説明を行います。

なお、(3)で言及されている“シーケンスデータ”および“解析データ”は検査結果レポートとは全く異なり、検査結果レポートを作成する過程で得られるデータ(raw data)になります。保険診療において患者から申出がある場合に提供できるように体制整備しておくことが求められている一方で、データ容量が非常に大きいことや専用の解析プログラムを用いないと閲覧不可能なデータ種別になることから、当院においてこれらのデータ提供の申出を患者から受けた実績はありません。

検査費用についてのご指摘ですが、これらのシーケンスデータや解析データの返却にかかわる費用はそもそも保険点数には含まれておらず、別途実費(記録媒体の費用など)を請求することとしています。また、結果説明時 120,000 円については、下記(6)(8)の回答に記載したとおり、結果の返却には十分な知識および経験を有する担当者の解釈と担当医による患者説明の実施が想定されますので、それに対する費用として設定しています。

(5)がんゲノム情報レポジトリ―臨床情報収集項目一覧表に則った臨床情報等の提出について

- ・本要件を含めない理由について。
- ・本要件がないと、C-CATに登録される情報が不完全となることは想定されるか。

【回答】

(5)がんゲノム情報レポジトリ―臨床情報収集項目一覧表に則った臨床情報等の提出を含めないことについて、C-CATの臨床情報収集項目は、「がんゲノム情報レポジトリ―臨床情報収集項目一覧表」の項目であることから、既に要件としている「がんゲノムプロファイルの解析により得られた遺伝子のシーケンスデータ(FASTQ又はBAM)、解析データ(VCF、XML又はYAML)及び臨床情報等については、患者の同意に基づき、医療機関又は検査会社等からがんゲノム情報管理センター(C-CAT)に全例を提出すること。なお、提出に当たっては、C-CAT検査データ転送システム利用規約を遵守し、当該技術を特定するために、C-CATへの登録時に「検体情報画面」において、「保険外併用療養」を選択し、「試験番号」の項目に「NCCA01」を記載すること。」を設定することで本条件は満たされるため、重複した要件は不要と考え含めておりません。また、C-CATへの登録を別途規定しているため、本要件がないことで、C-CATへ登録される情報が不完全となることは想定しておりません。

(6)(8)エキスパートパネルの実施 について

- ・本要件を含めない理由について。
- ・エキスパートパネルの実施が必須でなくなるところ、本技術の安全性・有効性等の担保の方策について。
- ・エキスパートパネルの実施の有無で得られる結果(治療到達率等)は臨床上変わりうるか。
- ・エキスパートパネルを実施しない群と実施する群が、C-CATに登録されるのか。
- ・両群登録される場合、C-CAT上で、エキスパートパネルの実施の有無は確認可能か。
- ・本要件を含めない場合、将来の保険導入の議論に資する有効性等のデータが収集可能か。

【回答】

がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議下のEPワーキンググループが2024年11月22日から12月20日にかけて実施した「エキスパートパネルの改善を目指したアンケート」(※)は、持ち回り協議制度の導入後に行われたものでしたが、それにもかかわらず、中核拠点病院の62%、拠点病院の34%が、エキスパートパネルの実施件数の多さにより業務負担を感じていると回答しており、エキスパートパネルの運用に関して依然として高い負荷が存在しています。加えて、大多数の施設が、エキスパートパネルを省略できる症例が存在すると認識しており、今後はエキスパートパネル省略の可能性について、具体的な検討を進めていく必要があると考えられています。

本技術の実施にあたっては(8)の通知で規定された、全構成員がリアルタイム参加/一部の限定された結果に関する構成員全員一致の持ち回り協議ではなく、保険診療のエキスパートパネルで十分な知識および経験を有する本技術の評価担当者の解釈と担当医による患者説明を行うことを想定しています。(8)の通知に基づくエキスパートパネルは行いませんが、保険診療のエキスパートパネルにおける十分な知識および経験を有する者により評価を行うことを考えているため、(6)の要件に準じた下記の

要件※を設定することといたします。本要件により、固形がんのがん遺伝子パネル検査が保険導入されて6年の現時点において、(1)の要件の医療機関であれば一定の評価が可能で本技術の安全性・有効性等に問題はないと考えております。

また、(8)の通知に基づくエキスパートパネルの実施にはレポートが返却されてから患者にその結果を返却するまでに1-2週間のタイムロスが生じます。過去の研究では、結果返却までの期間が短い方が治療到達率が高いという報告がされており(Nat Med. 2020, 26(12) 1859-1864)、なるべく早期の治療開始が必要な初回治療開始前の患者においては、エキスパートパネルの結果を待つことで不利益になることもあり得ます。治療到達率は早期実施やコンパニオン検査結果も踏まえた治療選択になることなどにより改善すると考えています。

さらに、(4)の要件により、エキスパートパネル実施の有無にかかわらず出検前に全例、C-CATに登録を行います。(8)の通知に基づくエキスパートパネルを実施しない、という場合でも下記の要件※を設定することにより、「エキスパートパネル等における専門家の検討」は実施されることから、結果登録上は区別しない予定です。ただし、C-CATへの登録において、(8)を満たすエキスパートパネルではなく、エキスパートパネルに準じて専門家が判断したかを区別する必要がある場合は、エキスパートパネル後に入力する治療フォーマットにおいて、区別する運用も可能と考えます。

上記に記載のとおり、すべての患者において、C-CATに登録を行うため、治療到達率等の結果により保険導入の議論に資する有効性のデータ収集は可能です。

※(6) 当該検査で得られた包括的なゲノムプロファイルの結果について、患者が予期せず死亡した場合その他やむを得ない場合を除き、エキスパートパネル等の検討を経た上で、全ての対象患者に提供し、治療方針等について文書を用いて説明していること。

※第12回がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議資料

https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/090/gangenomuiryoutyuukakukyotennbyouinntourennraku-kaigi.pdf

(7)当該検査を実施した全ての患者についての管理簿等での管理 について

- ・本要件を含めない理由について。
- ・実効性を先進医療Aの施設基準以外で担保することは考えているか。(例えば、学会の指針等)

【回答】

(7)当該検査を実施した全ての患者についての管理簿等での管理について、保険診療上は通知のとおり、各事項をとりまとめた管理簿を作成の上管理しています。本技術を実施する医療機関において、各記載事項は、C-CAT登録内容や診療録で個別に必要な情報の管理を行うとともに、先進医療の実績等の確認・評価に必要な項目はとりまとめて報告を行います。したがって、本技術として当該項目を取りまとめた管理簿の作成および管理を必須とすることは不要と考えます。本事項に係る内容はとりまとめた管理簿がなくても各医療機関で技術上の問題は生じないと考えており、学会の指針等での担保の

予定はありませんが、本技術の実施に係る注意点等は(1)の連携体制における説明等により本技術の実効性を担保することは可能であり、また、C-CAT登録を必須にしていることから実施状況の確認や必要な注意喚起は可能と考えております。

以上

先進医療会議事務局からの指摘事項に対する回答2

先進医療技術名：進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査

2025 年 6 月 25 日

所属：国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院

氏名：山本 昇

※照会に伴い変更が生じた場合は、関係書類も併せて修正して下さい。

1.

保険診療における「がんゲノムプロファイリング検査」の施設基準との整合性の問題、とくにエキスパートパネルの実施を必須としないことによって、その評価が困難になる可能性があるのではないか。

【回答】

先進医療会議における、「評価が困難になる可能性」についてのご指摘を踏まえ、本技術においても、保険診療における施設基準・要件に則り、エキスパートパネルを原則実施する運用へと変更いたします。一方で、「評価が困難になる可能性のない」エビデンスレベル A の遺伝子異常においては、治療が遅れることの患者不利益を考慮しエキスパートパネル実施前に主治医・担当医の判断で治療が開始できる運用とさせていただきたいと考えています。

エビデンスレベル A の遺伝子異常において「評価が困難になる可能性がない」と判断する理由は以下の通りです。

- 1) エビデンスレベル A は、当該がん種においてコンパニオン診断薬において陽性となるバイオマーカーであり、推奨治療は国内承認薬となります。
- 2) 日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会合同による「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」別表 1-2 「EP 省略可能なエビデンスレベル A のリスト (https://www.cancer.or.jp/modules/news/index.php?content_id=448)」において、エビデンスレベル A の全遺伝子異常と対応する国内承認薬が公開されているため、これを参照することで主治医・担当医での判断が可能です。
- 3) 第 6 回 がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループにおける議論の中でも、エビデンスレベル A に該当する遺伝子異常に対してはエキスパートパネル省略が提案され（資料 3）、ワーキンググループ内で承認されました。

以上の理由より、エビデンスレベル A においてはエキスパートパネルを必須とせずとも、質の高いがんゲノム医療の提供体制を維持できると判断しております。

また、標準治療終了（見込み）を対象とした保険診療におけるがんゲノムプロファイリング検査と異なり、標準治療開始前の症例を対象に含む本技術においては、エビデンスレベル A の遺伝子異常に対してもエキスパートパネルでの議論を待つことにより結果開示が遅れ、標準治療開始の遅れにつながります。

これは、今後の一連のがん治療全体に大きな影響を及ぼすおそれがあり、患者にとって不利益となり得ます。このため、主治医・担当医において「評価が困難になる可能性がない」エビデンスレベル A については、エキスパートパネルを必須とせず、迅速に検査結果に基づいて適切な治療を開始することの方が、患者にとっての利益が大きいと判断いたしました。

以上より、先進医療実施届出書様式第 9 号「先進医療を実施可能とする保険医療機関の要件として考えられるもの」の「その他」の要件にエキスパートパネルに係る要件として、下記を追加いたします。

- 当該検査で得られた包括的なゲノムプロファイルの結果について、患者が予期せず死亡した場合その他やむを得ない場合を除き、エキスパートパネルでの検討を経た上で、全ての対象患者に提供し、治療方針等について文書を用いて説明していること。ただし、エビデンスレベル A の遺伝子異常についてはエキスパートパネルの検討を省略可能とする。
- エクスパートパネルの開催に際しては、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」及び厚生労働省健康局がん・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」に基づき開催していること。

なお、2 点目の通知については、第 6 回 がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループにおいて、持ち回り協議や構成員の要件の明確化に関する当該通知の改正が議論されており、改正後の通知に基づいて実施する予定です。

2.

エキスパートパネル(EP)を必須としない場合にはエビデンスレベル C,D,E の推奨が得られず患者の不利益に繋がるのではないかと。

【回答】

上記 1. で回答させていただきました。エビデンスレベル C,D,E の症例ではエキスパートパネルを必須とします。

3.

研究実施計画書における 9.2.1. 9.2.2. のエンドポイントの設定は、エキスパートパネルを実施しない場合、どうなるのか。

【回答】

C-CAT のレジストリではエキスパートパネル情報の入力が必要となっております。また、ご指摘の通り全生存期間の算出及び解釈が可能になるような定義並びに運用が必要と考えます。エビデンスレベル A の症例では、「エキスパートパネル開催日」に相当する日付として、担当医が判断(解釈)を行った日付を用いることとし、解釈の内容とこの日付を C-CAT の「エキスパートパネル情報」の欄に登録する

運用を予定しております。

以上

先進医療会議事務局からの指摘事項に対する回答2

先進医療技術名：進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査

2025 年 7 月 1 日

所属：国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院

氏名：山本 昇

※照会に伴い変更が生じた場合は、関係書類も併せて修正して下さい。

1.

「評価が困難になる可能性のないエビデンスレベル A の遺伝子異常においては、治療が遅れることの患者不利益を考慮しエキスパートパネル実施前に主治医・担当医の判断で治療が開始できる運用」、という枠組みについて、第 6 回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループ(WG)からの報告(令和 7 年 6 月 16 日開催)における

- ・ 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にアクセス可能なもの
- ・ 薬事承認された遺伝子パネル検査ではあるが、コンパニオン診断としては適応外の検査結果で、国内で薬事承認されている医薬品にアクセス可能なもの(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)

に関して EP 省略を検討する方針となっている。エビデンスレベル A の全例を EP 省略とするのは上記当該 WG の検討と差異があると考えられる。WG の上記の枠組み通りに変更することは可能か。

【回答】

ご検討ありがとうございます。ご提案の通り当該 WG で検討された枠組みに変更いたします。

それに伴い、先進医療実施届出書様式第 9 号「先進医療を実施可能とする保険医療機関の要件として考えられるもの」の「その他」のエキスパートパネルに係る要件のうち1点目を下記の通り変更いたします。

- ・ 当該検査で得られた包括的なゲノムプロファイルの結果について、患者が予期せず死亡した場合その他やむを得ない場合を除き、エキスパートパネルでの検討を経た上で、全ての対象患者に提供し、治療方針等について文書を用いて説明していること。ただし、エビデンスレベル A の遺伝子異常のうち下記いずれかの条件に該当するバリエーションについてはエキスパートパネルの検討を省略可能とする。
 - － 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にアクセス可能なもの
 - － 薬事承認された遺伝子パネル検査ではあるが、コンパニオン診断としては適応外の検査結果で、国内で薬事承認されている医薬品にアクセス可能なもの(学会の示すリスト等に基づき検査の分析性能が担保されている場合)

2.

エビデンスレベル A の一部での症例において EP の省略を可能とする運用とした場合に、EP を行った場合と比較して主治医判断で薬剤選択の幅が少なくなる可能性はないか。また、これにより、主要評価項目である治療到達率が過小評価される懸念はないか。

【回答】

エキスパートパネルが省略されるエビデンスレベル A の遺伝子異常は、前述のとおり、標準治療として日常診療に浸透しているコンパニオン診断の対象となるバイオマーカーになります。そのため、主治医判断で薬剤選択の幅が少なくなる可能性はないと考えます。また、もしエビデンスレベル A の遺伝子異常とそれ以外の遺伝子異常が検出された場合、エビデンスレベル A の遺伝子異常の結果に基づいて主治医判断で治療開始されるのと並行して、それ以外の遺伝子異常に対してはエキスパートパネルでの検討を行いますので、治療到達率が過小評価される可能性もないと考えます。

3.

様式第9号の「-患者が予期せず死亡した場合その他やむを得ない場合を除き、エキスパートパネル等の検討を経た上で、全ての対象患者に提供し、-」との記載があるが「等」とは何を意味するか。

【回答】

失礼いたしました。修正漏れでございますので、正しい記載に修正した先進医療実施届出書を再度提出いたします。

以上

先進医療会議評価委員からの指摘事項に対する回答

先進医療技術名：進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査

2025 年 9 月 22 日

所属：国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院

氏名：山本 昇

※照会に伴い変更が生じた場合は、関係書類も併せて修正して下さい。

1.

先進医療実施届出書、様式第9号、先進医療を実施可能とする保険医療機関の要件として考えられるもの、Ⅱ. 医療機関の要件、について。

保険診療上の要件(施設基準)の

(3)患者のデータ等を患者に提供できる体制の整備

(5)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た臨床情報等の提出

(7)当該検査を実施した全ての患者についての管理簿等での管理

が含まれていない点について、再検討をお願いします。

【回答】

(3)患者のデータ等を患者に提供できる体制の整備につきまして、2025 年 5 月 28 日の回答書にも記載いたしましたとおり、本要件を含めないことは、患者へ検査結果の提供や説明を行わないことを意図するものではなく、前例に対して結果報告書を提供し、結果説明を行います。(3)で言及されている“シーケンスデータ”および“解析データ”は検査結果レポートとは全く異なり、検査結果レポートを作成する過程で得られるデータ（raw data）になります。保険診療において患者から申出がある場合に提供できるように体制整備しておくことが求められていることから、患者が求めた場合にシーケンスデータを解析業務委託先から提供してもらうことが可能な契約としておりますが、データ容量が非常に大きいことや専用の解析プログラムを用いないと閲覧不可能なデータ種別になることから、当院においてこれらのデータ提供の申出を患者から受けた実績はありません。保険診療以外の検査におけるシーケンスデータの提供については、企業との契約等や提供の確約はできておらず、また、これらのシーケンスデータや解析データの返却にかかわる費用はそもそも保険点数には含まれておらず、別途実費（記録媒体の費用など）を請求することとしており、先進医療でも本要件を設定する場合は別の実費が必要となることから、現時点で必須要件とすることは困難と考えられる旨、別途事務局に回答として提出いたしました。

しかしながら、上記3つの要件の追加が先進医療の実施に必須との構成員の先生からの再度のご指摘を踏まえ、本実費は保険診療と同様の考え方にに基づき先進医療に直接含まれる費用とせず、raw data の提供の希望があった際には、保険診療と同様に解析業務委託先に直接相談していただくようにすることとし、残りの(5)および(7)とあわせて追記することといたします。

先進医療会議評価委員からの指摘事項に対する回答

先進医療技術名：進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査

2025 年 9 月 22 日

所属：国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院

氏名：山本 昇

※照会に伴い変更が生じた場合は、関係書類も併せて修正して下さい。

1.

EP に関する事後簡略化、という書きぶりでの修文がなされているが具体的なタイムライン（事後、とはどの程度なのか等）などが不明瞭です。

従前の「EP を省略可能とする」実施要件との違いが不明ですので詳細に説明を追加してください。

加えて、保険診療における「がんゲノムプロファイリング検査」の施設基準との整合性と異なっている点に関して説明を追加してください。

【回答】

事後簡略化につきまして、事後のタイムラインの明確化や簡略化の程度の設定が難しいこと、実際の対象患者は少ないと見込まれることから、要件をさらに変更し、「担当医に結果が返却された際、エビデンスレベル A に該当する遺伝子異常については、一定の条件（以下、①または②）を満たすバリエーションであれば、エキスパートパネルでの検討前に、患者への結果説明を可能とする。」こといたします。

これは、初回治療例においてエビデンスレベル A のバリエーションは患者の治療に直結するため、エキスパートパネルでの検討を待たず、担当医の判断で迅速に結果説明を行いたいという趣旨です。

①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にアクセス可能なもの

②薬事承認された遺伝子パネル検査ではあるが、コンパニオン診断としては適応外の検査結果で、国内で薬事承認されている医薬品にアクセス可能なもの（学会の示すリスト等に基づき検査の分析性能が担保されている場合）。

なお、当該対象患者についても通常と同様にエキスパートパネルを実施いたします。その上で、上記①または②に該当するエビデンスレベル A のバリエーションはエキスパートパネルでの検討を待たずに担当医の判断で結果説明を行うこといたします。

先進医療の内容 （概要）

先進医療の名称：先進医療技術名：進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査
適応症： 進行・再発固形がん
内容： （先進性） 2019 年より保険適用となったがん遺伝子パネル検査において、現行の保険適用は、「標準治療がない、または局所進行または転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者（終了見込みを含む）」に限定されているため、保険適用要件の規定によって当該検査を実施できない患者、あるいは検査を受けて治療対象となる遺伝子異常が検出されたとしても、標準治療終了後では全身状態の悪化などにより治療導入に至らない患者が少なくない。過去に実施した先進医療 B の研究結果から、標準治療終了前（終了見込みを含む）からがん遺伝子パネル検査を行う臨床的有用性が示されつつある。また、標準治療終了前（終了見込みを含む）から CGP 検査を行うことで、臨床的アウトカムの向上が期待される一方で、平均医療費の増分は限定的であることが報告されている。とはいえ、あらゆるがん種において「標準治療終了前（終了見込みを含む）」に CGP 検査を行うことで、それぞれの患者に合った遺伝子変異を標的とした個別化治療を受ける機会がどの程度増えるかは十分に明らかではない。 そこで、保険適用要件の規定により標準治療終了前に保険診療下でがん遺伝子パネル検査を受検できない者（主治医の判断で保険診療下のがん遺伝子パネル検査の適用外と判断された患者）を対象として、患者の遺伝子異常に対する標的治療の導入割合を増加させるか否かを評価するために本研究を実施する。 治療対象となり得る actionable な遺伝子異常はがん種横断的に存在するとされ、すべてのがん種においてがん遺伝子パネル検査の結果に基づく企業治験、医師主導治験、先進医療・患者申出療養、適応外使用など多様な手段による個別化治療の実現に貢献できる可能性が期待される。 （概要） 目的および対象患者 進行期または再発の病変を有し、全身薬物療法の対象となる固形がん患者のうち、保険適用要件の規定*により、標準治療終了（終了見込みを含む）前に保険診療下で包括的ゲノムプロファイリング（comprehensive genomic profiling, CGP）検査を受検できない者を対象として、標準治療終了（終了見込みを含む）前に CGP 検査**を実施することの臨床的有用性を評価する。 *2025 年 3 月時点、保険診療下で使用が認められている CGP 検査については「標準治療がない、または局所進行または転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者（終了見込みを含む）」 ** 2025 年 3 月時点では以下の 5 種類の検査が該当するが、今後の保険適用の状況によ

って該当する検査種類が変動する可能性がある。

- ・ OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム
- ・ FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル
- ・ GenMineTOP® がんゲノムプロファイリングシステム
- ・ FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイル
- ・ Guardant360® CDx がん遺伝子パネル

方法

本研究の参加について患者に説明を行い、文書で同意を得る。本研究は先進医療 A として実施するため、被検者の EDC 登録や試験登録番号の発行等の手順はない。

本研究内で実施する CGP 検査は、既に薬事承認されている検査であり、基本的に保険診療と同様の手順に従って衛生検査所を通じて依頼する。その解析業務委託先である各検査会社で薬事承認事項に基づいて解析を行い、解析結果のレポート原案を得る。保険診療下で実施する CGP 検査と同様にエキスパートパネルによる個々の症例の検討を行う。担当医は、推奨される治験薬を検討し、解析結果とともに患者に説明する。ただし、エビデンスレベル A のバリエーションは患者の治療に直結するため、エビデンスレベル A に該当する遺伝子異常のうち、下記①または②のいずれかの条件を満たすバリエーションについては、エキスパートパネルでの検討前に結果説明を可能とする。

①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にアクセス可能なもの

②薬事承認された遺伝子パネル検査ではあるが、コンパニオン診断としては適応外の検査結果で、国内で薬事承認されている医薬品にアクセス可能なもの（学会の示すリスト等に基づき検査の分析性能が担保されている場合）。

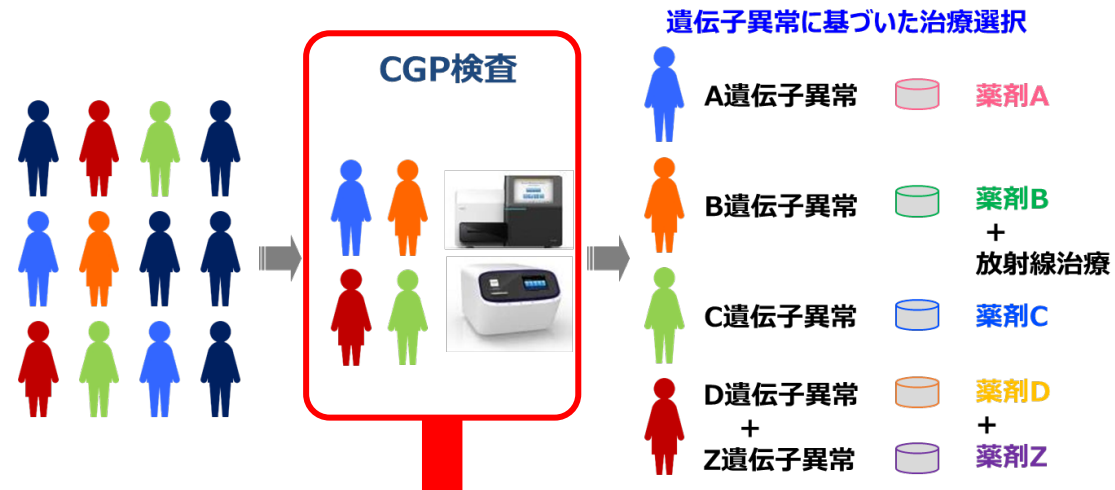
（効果）

本研究の主な対象患者は、進行期または再発の病変を有し、全身薬物療法の対象となる固形がん患者のうち、保険適用要件の規定*により、標準治療終了（終了見込みを含む）前に保険診療下で CGP 検査を受検できない患者であり、本研究の結果に基づいて、企業治験、医師主導治験、先進医療・患者申出療養、適応外使用や薬剤選択などにおいて、個別化治療や適切な治療選択の機会を得ることができる可能性がある。

（先進医療にかかる費用）

本技術に係る総費用は、567,200 円である。先進医療に係る費用は保険診療下で実施する CGP 検査と同様の 560,000 円で、保険外併用療養費分に係る一部負担金は 2,160 円となる。患者負担額は 562,160 円である。

がんゲノム医療

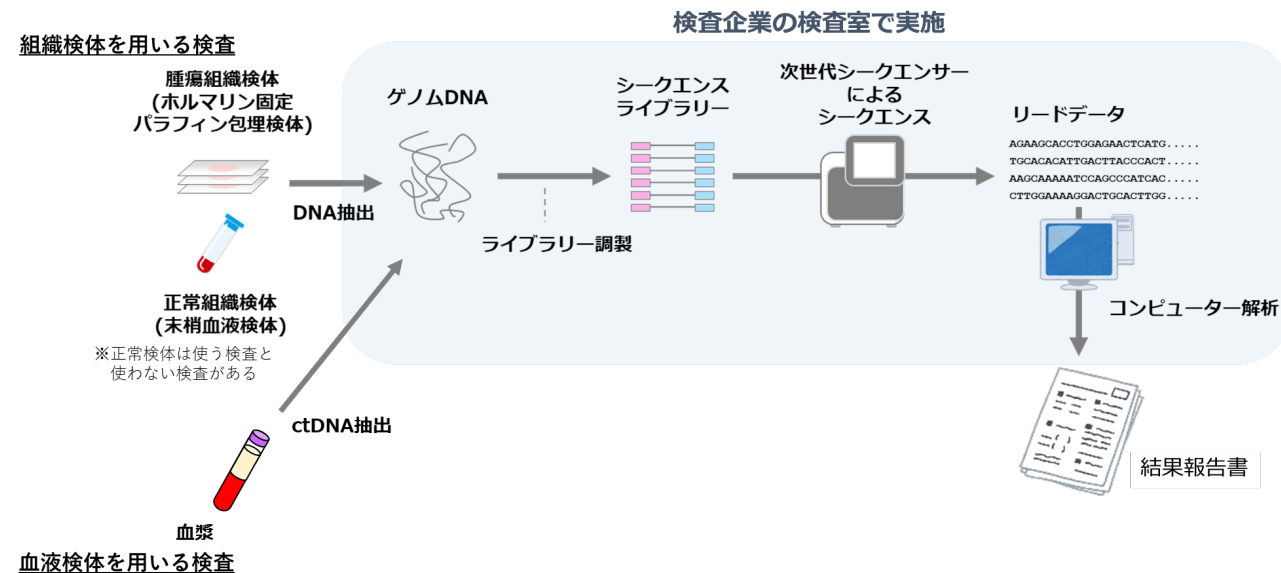


現行のCGP検査保険適用は「標準治療がない、または局所進行または転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者（終了見込みを含む）」に限定されている。
 本先進医療Aでは保険適用要件の規定により、標準治療終了（終了見込みを含む）前に保険診療下でCGP検査を受検できない者を対象として、標準治療終了（終了見込みを含む）前にCGP検査を実施することの臨床的有用性を評価する。

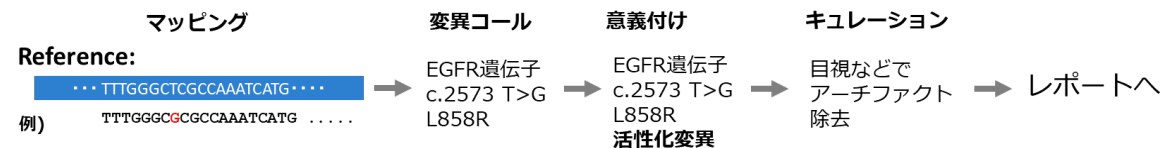
CGP検査の流れ



CGP検査の技術



Dry part



現行のCGP検査（2025年4月時点**）

** 2025年4月時点では以下の5種類の検査が該当するが、今後の保険適用の状況によって該当する検査種類が変動する可能性がある。

- OncoGuide™ NCCオンコパネルシステム
- FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル
- GenMineTOP® がんゲノムプロファイリングシステム
- FoundationOne® Liquid CDxがんゲノムプロファイル
- Guardant360® CDx がん遺伝子パネル

保険収載までのロードマップ

先進医療技術名: 標準治療終了（終了見込みを含む）前の包括的ゲノムプロファイリング（CGP）検査

先進医療での適応症: 保険適用要件の規定により、標準治療終了（終了見込みを含む）前に保険診療下でCGP検査を受検できない固形腫瘍

臨床研究

- ・ 試験名: NCCH1908 (UPFRONT試験)
- ・ 試験デザイン: 単群前向き研究
- ・ 期間: 令和2年6月～令和6年9月
- ・ 被験者数: 201例
- ・ 結果の概要:
 - 192例でCGP検査を実施し、観察期間中央値は19.4ヶ月。
 - Actionable 遺伝子異常は全体の57.6%で認めた。
 - actionableな遺伝子異常に対応する分子標的治療を受けた患者の割合は7.3%(コンパニオン診断を除く)だった。
 - 全体の生存期間中央値は24.3ヶ月(95% CI: 20.2-30.9)だった。
 - 重篤な有害事象の報告はない。

先進医療

- ・ 試験名: 進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施するCGP検査の臨床的有用性を評価する前向き研究
- ・ 試験デザイン: 単群前向き研究
- ・ 期間: 令和7年7月～令和13年1月
- ・ 主要評価項目: 本試験で実施したCGP検査結果で検出された治療標的となる遺伝子異常(=actionableな遺伝子異常)に対応する分子標的治療を受ける患者の割合(コンパニオン診断を含む)
- ・ 副次評価項目:
 - (1) 本試験で実施したCGP検査結果で検出された
 - actionableな遺伝子異常に対応する分子標的治療が推奨された患者の割合(コンパニオン診断を含む)
 - actionableな遺伝子異常に対応する分子標的治療を行う治験への登録割合
 - 診断に有用な遺伝子異常が検出された患者の割合
 - (2) 全生存期間

保険
収載

当該先進医療における

選択基準

- 1) 全身薬物療法の対象となる進行再発の固形腫瘍
- 2) 研究参加時点において現行のCGP検査が保険適用外であると担当医が判断している
- 3) C-CATへ患者情報を登録し、学術利用目的にデータが利活用されることに同意している

除外基準

先進医療Aの枠組みの下でCGP検査を受検したことがある被験者

予想される有害事象: 重篤な有害事象の想定はない

関連する技術等の本邦での保険適用の状況

2025年4月時点、「標準治療がない、または局所進行または転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者（終了見込みを含む）」に対して保険適用となっている。

海外での現状

保険適用: 米国(有)、英国(有)、ドイツ(有)、カナダ(有)

ガイドライン記載: (有)

海外ではCGP検査の実施時期に関する制限はなく、NCCN(米)をはじめとしたガイドラインでも、治療開始前(=診断直後)にNGSベースのCGP検査を実施することが推奨されている。

進行中の臨床試験(無)

本邦での現状

ガイドライン記載: (無)

進行中の臨床試験: (無)

【別添 1】「進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査」の申請医療機関等（申請書類より抜粋）

1. 申請医療機関

- ・ 国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院

2. 協力医療機関

- ・ なし

3. 予定協力医療機関

- ・ なし

【別添２】「進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査」の期待される適応症、効能及び効果（申請書類より抜粋）

3. 期待される適応症、効能及び効果

適応症：進行・再発固形がん

効能・効果：

固形がん患者を対象とした腫瘍組織の包括的なゲノムプロファイルの取得

【別添 3】「進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査」の被験者の適格基準及び選定方法（申請書類より抜粋）

5. 被験者の適格基準及び選定方法

以下の適格規準をすべて満たす患者を登録適格例とする。

適格規準

- 1) 病理学的診断によって悪性腫瘍と診断されていること。
- 2) 全身薬物療法の対象となる進行または再発の病期であること。
- 3) 保険適用下の CGP 検査を未施行であること。
- 4) 研究参加時点において現行の CGP 検査が保険適用外であると担当医が判断していること。
- 5) 遺伝子解析が可能な検体（①②のいずれか 1 つ以上）が提出できる。

①診療後残余腫瘍組織試料

②本研究のために新たに採取される末梢血液試料

- 6) がんゲノム情報管理センター（C-CAT）へ患者情報を登録し、データが利活用されることに同意していること。
- 7) 本研究の参加について患者本人から文書で同意が得られていること（18 歳未満の患者は、本人からの同意に加え、代諾者の同意を必須とする）。ただし、説明の内容を理解し、同意の意志があっても、神経症状などにより患者本人の署名が困難でありかつ患者本人が希望する場合には、患者本人の同意の確認の署名を代筆者が行っても良い。

除外規準

- 1) 既に本研究に参加し、先進医療 A の枠組みの下で CGP 検査を受検したことがある被験者

【別添４】「進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査」の有効性及び安全性の評価（申請書類より抜粋）

7－1．有効性及び安全性の評価

【主要評価項目】

本試験で実施した CGP 検査結果で検出された治療標的となる遺伝子異常（＝actionable な遺伝子異常）に対応する分子標的治療を受ける患者の割合（コンパニオン診断に基づき投与が決定される標準治療を含む）

【副次評価項目】

- ・ 本試験で実施した CGP 検査結果で検出された actionable な遺伝子異常に対応する分子標的治療が推奨された患者の割合（コンパニオン診断に基づき投与が決定される標準治療および治験治療を含む）
- ・ 本試験で実施した CGP 検査結果で検出された actionable な遺伝子異常に対応する分子標的治療を行う治験への登録割合
- ・ 本試験で実施した CGP 検査結果で診断に有用な遺伝子異常が検出された患者の割合
- ・ 全生存期間

【別添5】「進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査」の予定の試験期間及び症例数（申請書類より抜粋）

7-2. 予定の試験期間及び症例数

予定試験期間：研究許可日から5年6ヶ月

予定症例数：600例

既の実績のある症例数：

①有効性が認められた事例

区分	病名	入院期間	転帰	治療経過
整理番号 1	卵巣癌	(自) 2016年09月26日 (至) 2016年10月26日	著効 (PR)	2016年6月にNCCオンコパネルによる解析研究の同意取得、2016年7月に腫瘍切除施行、腫瘍組織検体および血液検体を用いて解析を行った。エクスパートパネルによる検討の結果 KRAS 遺伝子変異陽性にて、pan-RAF 阻害剤が推奨され実施中の国際共同治験に参加、部分奏効 (PR) の効果が得られた。
年齢 38 歳 性別 男・ ☒ 女				
整理番号 2	血管内肉腫	(自) 2016年12月12日 (至) 2017年01月27日	著効 (PR)	2016年6月にNCCオンコパネルによる解析研究の同意取得、残存腫瘍組織検体および血液検体を用いて解析を行った。エクスパートパネルによる検討の結果 TP53 wild type にて MDM2 阻害剤が推奨され、実施中の国際共同治験に参加、部分奏効 (PR) の効果が得られた。
年齢 29 歳 性別 男・ ☒ 女				
整理番号 3	肺癌	(自) 2016年12月26日 (至) 2017年01月11日	著効	2016年5月にNCCオンコパネルによる解析研究の同意取得、7月に気管支鏡下肺生検施行、腫瘍組織不足であった。9月に肝生検施行、腫瘍組織検体および血液検体を用いて解析を行った。エクスパートパネルによる検討の結果 CCDC6-RET 融合遺伝子を検出、lenvatinib の適応外使用を実施、腫瘍の縮小が得られた。
年齢 36 歳 性別 ☒ 男・女				

他 100 例以上（病名ごとに記載すること）

②有効性が認められなかった事例、安全上の問題が発生した事例

区分	病名	入院期間	転帰	治療経過
整理番号 1	骨肉腫	(自) 年 月 日	不変	保存検体にて DNA 抽出を行い NCC オンコパネル解析を行ったが DNA 品質不良のため解析不能となった。
年齢 33 歳 性別 ☒ 男・女		(至) 年 月 日		
整理番号 2	腓神経内 分泌腫瘍	(自) 年 月 日	不変	保存検体にて DNA 抽出を行ったが、DNA 量不足のため解析不能となった。
年齢 66 歳 性別 男・ ☒ 女		(至) 年 月 日		

他 100 例以上

予定試験期間及び予定症例数の設定根拠：

予定試験期間

研究許可日から 5 年 6 ヶ月

予定症例数の設定根拠

本試験は先進医療 A として告示されている包括的ゲノムプロファイリング検査を受ける患者を対象とした研究である。すなわち、先進医療に関わる厚労省局長通知（厚生労働大臣の定める先進医療及び施設基準の制定等に伴う実施上の留意事項及び先進医療に係る届出等の取扱いについて、医政発 0304 第 2 号、薬生発 0304 第 2 号、保発 0304 第 16 号、平成 28 年 3 月 4 日、最終改正 令和 6 年 3 月 27 日）の「第 2 先進医療の対象となる医療技術の分類」における下記 1. に該当するものである。

1. 未承認等の医薬品、医療機器若しくは再生医療等製品の使用又は医薬品、医療機器若しくは再生医療等製品の適応外使用を伴わない医療技術（4 に掲げるものを除く。）

(2. 3. 省略)

4. 医療技術の安全性、有効性等に鑑み、その実施に係り、実施環境、技術の効果等について特に重点的な観察・評価を要するものと判断されるもの

そのため、上記 4. に該当する先進医療 B と同様の重点的な観察・評価、厳格な検証を行うものではなく、仮説検定に基づく意思決定・それを前提とした登録数設定は行わない。一方で、本研究に基づき保険適用の可否判断に寄与するデータを得ることが可能であるか否か、登録された患者数に応じた統計学的な精度を確認しておくことは可能である。

先に実施された先進医療 B（NCCH1908：固形がん患者における初回治療時の包括的ゲノムプロファイル検査の実現性と治療選択への有用性を評価する前向き研究）の患者登録は年間約 200 人であったことを踏まえ、本試験でも同様に年間あたりの患者登録数を 200 人と見込んでいる。そこで、3 年間の試験期間内に 600 人程度の患者の集積を目指すこととした。この 600 人の登録がなされた場合、primary endpoint の点推定値を 10%と見込んだ場合の推定精度は 95%信頼区間で 7.7～12.7%程度であり、一定の結論を導くことが可能である。追跡期間は 2 年とする。

【別添 6】「進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査」の治療計画（申請書類より抜粋）

6. 治療計画

患者登録方法

担当医は本研究参加について患者に説明を行い、文書で同意を得る。本研究は先進医療 A の制度下で実施し、データはがんゲノム情報管理センター（C-CAT）に登録されるため、被検者の EDC 登録や本研究独自の試験登録番号の発行などの手順はない。

検査方法の選択

本研究では腫瘍組織検体を利用する検査と血液検体を利用する検査がある。担当医は個々の患者の状況を総合的に判断し、どの検査体系を利用するか選択する。腫瘍組織検体については、日本病理学会による「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規定」を参照して作成された実施施設内の遺伝子パネル検査用病理検体取扱手順に従って取り扱う。

一度検体を提出した後、検体 DNA の量や質が規準を満たさず新たな検体が必要と判断された場合は、その時点で、検体の再提出を行う、検査方法を変更する、検査自体を中止するなどの判断を担当医が行う。

遺伝子解析

本研究内で実施する CGP 検査は、既に薬事承認されている検査であり、基本的に保険診療と同様の手順に従って、衛生検査所を通じて依頼し、その解析業務委託先である各検査会社で薬事承認事項に基づいて行われる。

エキスパートパネルでの検討

本研究で実施した CGP 検査は保険診療下の CGP 検査と同様にエキスパートパネルによる個々の症例の検討を行う事がある。エキスパートパネルでは、個々の患者の遺伝子プロファイリングの結果に関して意義付けを行う。具体的には、検査レポートの遺伝子異常情報を確認し、臨床的意義を有する遺伝子異常の同定を行い、それぞれの遺伝子異常について、日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会が合同で作成した、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がん診療ガイドライン「治療効果に関するエビデンスレベル分類」に従いエビデンスレベルを評価する。さらに、臨床試験登録情報や C-CAT 調査結果等を参照し、投与が推奨される治療薬を決定する。また、結果に患者本人または血縁者に重大な影響を与える可能性がある生殖細胞系列バリエーションが含まれる場合には、その対応についても検討する。

患者への説明

担当医は、当該患者に推奨される治療薬を検討し、解析結果とともに患者に説明する。解析結果については、①解析時点で一定の意義が示されているが研究開発の進展により臨床的解釈が変更される可能性があること、②解析結果と治療効果が結びつかない場合があること、などについて十分に説明を行う。また、同意書に患者の希望があり、生殖細胞系列バリエーションが含まれる場合には、その結果について説明し、遺伝カウンセリングの受診希望を確認する。

治療

CGP 検査の解析結果をもとに、担当医は推奨される標的治療を含む治療選択について検討する。標準治療は、CGP 検査の結果を待たずして開始・変更することが可能である。治療選択およびその実施に関しては診療の一環として行うため、本研究において規定は設けず、選択した治療（治験・臨床試験・保険診療等）について各々で必要な要件を満たして実施する。

【別添 7】「進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査」の先進医療を実施可能とする保険医療機関の要件として考えられるもの

先進医療名及び適応症：進行または再発した固形がん患者に対して標準治療終了前に実施する包括的ゲノムプロファイリング検査 進行・再発固形がん	
Ⅰ．実施責任医師の要件	
診療科	☒ （ 内科、小児科または病理科 ）・不要
資格	要（ ）・ ☒ 不要
当該診療科の経験年数	☒ （ 5 ）年以上・不要
当該技術の経験年数	要（ ）年以上・ ☒ 不要
当該技術の経験症例数 注 1)	実施者〔術者〕として（ ）例以上・ ☒ 不要 [それに加え、助手又は術者として（ ）例以上・不要]
その他（上記以外の要件）	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であること。
Ⅱ．医療機関の要件	
診療科	☒ （ 内科・小児科のいずれかおよび病理科 ）・不要
実施診療科の医師数 注 2)	☒ ・不要 具体的内容： ・治験、臨床研究を含むがん薬物療法の実務経験を有する常勤医師 1 名以上。 ・病理診断の実務経験を有する常勤医師 1 名以上。
他診療科の医師数 注 2)	要・ ☒ 不要 具体的内容：
その他医療従事者の配置 （薬剤師、臨床工学技士等）	☒ （ 臨床検査技師 ）・不要
病床数	☒ （ 100 床以上）・不要
看護配置	☒ （ 7 対 1 看護以上）・不要
当直体制	☒ （ 内科系または外科系医師 1 名以上）・不要
緊急手術の実施体制	☒ ・不要
院内検査（24 時間実施体制）	☒ ・不要
他の医療機関との連携体制 （患者容態急変時等）	要・ ☒ 不要 連携の具体的内容：
医療機器の保守管理体制	☒ ・不要
倫理委員会による審査体制	審査開催の条件：必要な場合に事前に開催する。
医療安全管理委員会の設置	☒ ・不要
医療機関としての当該技術の実施症例数	要（ ）症例以上・ ☒ 不要
その他（上記以外の要件、例；遺伝カウンセリング）	・ 厚生労働大臣が指定するがんゲノム医療中核拠点病院・拠

シングの実施体制が必要 等)	点病院・連携病院のいずれかであること。 ・ 次世代シーケンシングを用いた検査に係る適切な第三者認定を受けていること。ただし、当該検査を同様の第三者認定を受けた衛生検査所に委託する場合はこの限りでない。 ・ 患者からの求めに応じて、当該患者のシーケンスデータ（FASTQ又はBAM）、解析データ（VCF、XML又はYAML）等を患者に提供できる体制を整備すること。 ・ がんゲノムプロファイルの解析により得られた遺伝子のシーケンスデータ（FASTQ又はBAM）、解析データ（VCF、XML又はYAML）及び臨床情報等については、患者の同意に基づき、医療機関又は検査会社等からがんゲノム情報管理センター（C-CAT）に全例を提出すること。なお、提出に当たっては、C-CAT検査データ転送システム利用規約を遵守し、当該技術を特定するために、C-CATへの登録時に「検体情報画面」において、「保険外併用療養」を選択し、「試験番号」の項目に「NCCA01」を記載すること。 ・ 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 臨床情報収集項目一覧表」に則って提出していること。 ・ 当該検査で得られた包括的なゲノムプロファイルの結果について、患者が予期せず死亡した場合その他やむを得ない場合を除き、エキスパートパネルでの検討を経た上で、全ての対象患者に提供し、治療方針等について文書を用いて説明していること。ただし、エビデンスレベルAのバリエーションは患者の治療に直結するため、エビデンスレベルAに該当する遺伝子異常のうち、下記いずれかの条件に該当するバリエーションについては、エキスパートパネルでの検討前に結果説明を可能とする。 ・ 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にアクセス可能なもの ・ 薬事承認された遺伝子パネル検査ではあるが、コンパニオン診断としては適応外の検査結果で、国内で薬事承認されている医薬品にアクセス可能なもの（学会の示すリスト等に基づき検査の分析性能が担保されている場合） ・ 次に掲げる事項を記載した管理簿等を作成し、当該検査を実施した全ての患者について管理簿等により管理すること。
-----------------------	---

	－検査を実施した者の氏名及び I D －検体を衛生検査所等に発送した年月日 －衛生検査所等からの解析結果の受取の有無及び受け取った年月日 －エキスパートパネルが開催された年月日 －エキスパートパネルから検査結果を受け取った年月日 －検査結果を患者に説明した年月日 －検査結果を説明した後、がんゲノム情報管理センター（C－C A T）等からの情報に基づいた、臨床試験又は治験等の新たな治療方針の説明の有無及び説明した年月日 －C－C A Tへのデータ提出及びデータの二次利用に係る患者の同意の有無 －C－C A Tに対してシーケンスデータ、解析データ及び臨床情報等を提出した年月日 ・ エキスパートパネルの開催に際しては、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」及び厚生労働省健康局がん・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」に基づき開催していること。 ・ 検査を委託して実施する場合には、衛生検査所であって、当該検査の実施に当たり適切な医療機器等を用いるものに委託すること。 ・
Ⅲ. その他の要件	
頻回の実績報告	要（ 月間又は 症例までは、毎月報告）・ 不要
その他（上記以外の要件）	

注 1) 当該技術の経験症例数について、実施者〔術者〕としての経験症例を求める場合には、「実施者〔術者〕として（ ）例以上・不要」の欄を記載すること。

注2) 医師の資格（学会専門医等）、経験年数、当該技術の経験年数及び当該技術の経験症例数の観点を含む。
例えば、「経験年数〇年以上の△科医師が□名以上」。なお、医師には歯科医師も含まれる。