

第7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	参考資料
令和8年3月13日	5

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

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

令和7年6月11日

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

要旨

日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会による「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がん診療ガイドランス」は、2017年10月11日に第1.0版が発出され、2019年6月に固形がんに対するがん遺伝子パネル検査が公的保険適用になって以降、2020年3月11日に第2.0版、2020年5月15日に第2.1版¹⁾が発出されたが、それ以来5年改訂されていない。その間に、3回の診療報酬改訂（2020年、2022年、2024年）によって実施要件などが変わるとともに、公的保険で実施できるがん遺伝子パネル検査は2つから5つに増え（2025年5月現在）、検査数も10万例を超えた（2025年4月30日現在）。しかしながら、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。日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会では、これまでの固形がんに対するがん遺伝子パネル検査の課題を検証し、将来あるべき姿、それを実現しうる方策をここにまとめた。

はじめに

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、多く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。特に、がん遺伝子パネル検査に搭載されているコンパニオン診断（Companion Diagnosis, 以下 CDx）機能とプロファイル検査機能は、それらを区別せずに適切なタイミングで実施し、その結果に応じて医療現場で薬剤の適応を判断することが世界的にも標準的な使用方法であるにも関わらず、我が国では、プロファイル検査として標準治療終了後（終了見込みを含む）を行うことを前提として導入されたため、治療に繋がる割合が低いことが課題となっている。一方、分子標的薬など遺伝子に基づく治療薬の開発が進み、標準治療として多くの標的を調べる必要がでてきた。そのため、以前は、単一もしくは複数の遺伝子変異を調べるだけで十分であったものの、同時に多数の遺伝子変異を調べることで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。しかし、診療報酬算定条件などから、その機能を十分生かされていない状況がある。これらの課題に対して、ゲノム医療の実装で得られた初期経験を踏まえ、患者に最適な医療を届けることを第一の目的として本来あるべきがんゲノム医療の姿をあらためて検討し、適正な運用に向けて発展させることが医療者そしてアカデミアとしての責務と考える。

がん遺伝子パネル検査の臨床実装がされた当初は、ゲノムリテラシーが臨床現場に十分浸透していなかったため、本検査を実施する医療機関が限定されてきた（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）。また、ゲノム解析の結

果から得られる配列情報および診療情報を集約し、データベースを厳格に管理・運営するためにがんゲノム情報管理センター（Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics, 以下 C-CAT）が設立され、がんゲノム医療を行う病院とデータを共有し、がんゲノム医療の質の確保・向上に役立てるとともに、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を提供している。これは、日本人のゲノム情報および診療情報の収集による医療開発への応用という大きな目的を達成するため、保険診療の検査で得られるこれらの情報を収集することが、保険適用の要件として求められたためである。

がん遺伝子パネル検査の保険適用後すでに 6 年が経過した現在、がんゲノム医療のリテラシーのレベルは確実に向上し、すでに 282 の医療機関でがん遺伝子パネル検査が実施されている（がんゲノム医療中核拠点病院 13 施設、がんゲノム医療拠点病院 32 施設、がんゲノム医療連携病院 237 施設、2025 年 6 月 1 日現在）。また、すでに 102,424 件が C-CAT に登録され（2025 年 4 月 30 日現在）、そのゲノムデータと臨床情報が C-CAT に収集されている。利活用においても、69 の医療機関や企業で 118 課題の研究が実施され、有用な学術成果が産み出され、既承認抗がん薬の適用拡大などへの薬事利用も開始されている。これらの成果は大いに評価すべきものであることは間違いない。

一方、がん遺伝子パネル検査の本来の性能を適切に患者に届けるには未だ解決されていない様々な課題がある。中でも、本検査の実施が標準治療終了後（終了見込みを含む）のタイミングに制限されていることから、全身状態や臓器機能の悪化により本検査の結果に基づいた治療に結びつく割合が低いことが大きな課題である（8.2%、2024 年 12 月 4 日までのデータ²⁾）。第 4 期がん対策推進基本計画（2023 年 3 月 28 日閣議決定）では、全体目標である「誰一人取り残さないがん対策を推進しすべての国民とがんの克服を目指す」という達成目標が掲げられ、その中の「がんゲノム医療」について国が取り組むべき施策として「必要な患者が、適切なタイミングでがん遺伝子パネル検査等及びその結果を踏まえた治療を受けられるよう、既存制度の見直しも含め検討する」ことが掲げられている。日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会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がん診療ガイドライン ver 2.1(2020 年 5 月 15 日発出)においても、「がんゲノムプロファイリング検査はいつ行うべきか？」のクリニカルクエスチョンに対し、「治療ラインのみでがんゲノムプロファイリング検査を行う時期を限定せず、その後の治療計画を考慮して最適なタイミングを検討することを推奨する」とされている¹⁾。しかしながら、2020 年、2022 年、2024 年の診療報酬改定において、日本臨床腫瘍学会等多くのがん関連学会から、がんゲノムプロファイリング検査の実施タイミングの制限の撤廃を要望してきたにも関わらず、依然として標準治療終了後（終了見込みを含む）のタイミングでの実施に限定されている。この状況は、患者に適切なタイミングで適切な薬剤を届ける本検査の目的からは望ましくなく、早急に改善すべき重要な課題である。

今後は、第 4 期がん対策推進基本計画に記載されているように、誰一人取り残されないがんゲノム医療を実践するために、これまでの固形がんにおけるがん遺伝子パネル検査の成果と課題を整理し、患者に最適な医療を提供するという本来あるべき医療の姿として、が

ん遺伝子パネル検査をどのように実施すべきかについて見直す必要がある。

本レポートでは、がん遺伝子パネル検査の目的は何か？そしてどうあるべきか？に関してアカデミアの立場として、本質的なところを明確にし、本邦のがんゲノム医療の将来のあるべき姿、それを実現しうる方策をここにまとめた。

がんゲノム医療の課題の抽出と将来のあるべき姿に関する見解

現行のがん遺伝子パネル検査の実施における課題を以下に列記する。また、個々の課題における将来あるべき姿に関してアカデミアとしての見解を解説する。

課題一覧

- 1 がん遺伝子パネル検査に搭載されているコンパニオン診断(CDx)とプロファイル検査をわけずにひちつの検査として適切に使用できるようにすべきである
- 2 がん遺伝子パネル検査の実施タイミングを標準治療終了後(終了見込みを含む)に制限せず、薬剤への到達率を高められるようにすべきである
- 3 がん遺伝子パネル検査を CDx として使用する必要があるがん種について、そのがん種と検査の選択肢をわかりやすくすべきである
- 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
- 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
- 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
- 8 専門家が判断したがん遺伝子パネル検査に基づく推奨薬を投与可能にする枠組みを作る必要がある
- 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
- 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
- 11 診療上の特性を考慮し、入院中患者でも検査を申し込めるよう DPC 対象外にすべきである
- 12 ドラッグ・ロス、ドラッグ・ラグを解決できるような検査実施体制にすべきである

1 がん遺伝子パネル検査に搭載されているコンパニオン診断(CDx)とプロファイル検査をわけずに1つの検査として適切に使用できるようにすべきである

現状：世界で初めてがん遺伝子パネル検査を薬事承認・公的保険適用とした米国では、がん遺伝子パネル検査では一度に多数の遺伝子変異(バリエーション)を調べられることから、同時に複数の CDx を調べて効果の期待できる複数の薬剤の適応の有無を確認し、効率的に治

療することをその目的・適応としている。さらに、同時に得られる CDx 以外のバリエーションに対する薬剤提供は、コンパッションエート・ユース^{註1}やオフラベルユース^{註2}として臨床現場の専門家の判断に任せられているとともに、臨床的有用性が不明なものに関しては治験等の臨床試験で評価する運用になっている。また、実施タイミングに制限はなく、各国のガイドラインでも、多くのがん種において CDx として使用するためには治療開始前または開始後の早い段階から使用することが推奨されている。

しかし、我が国では、がん遺伝子パネル検査は、CDx 機能とプロファイル機能が別検査として取扱われ、それぞれの診療報酬算定で対応することになっている(図 1)。すなわち、CDx として使用した場合は、D004-2 悪性腫瘍組織検査等の診療報酬算定条件により最大 20,200 点 (20 万 2 千円) を算定、プロファイル検査として使用した場合は、D006-19 がんゲノムプロファイリング検査 44,000 点 (44 万円) を算定する。CDx 時もプロファイル検査時も、同時に得られるプロファイル機能の結果を用いてエキスパートパネルを実施したあとに患者に説明することで、B011-5 がんゲノムプロファイリング評価提供料 12,000 点 (12 万円) を算定することになる (後述、図 2、3)。しかし、検査費用が税込みで約 46 万円かかることから、CDx として使用した場合、プロファイル検査の結果を用いてエキスパートパネルを実施するまでの期間が長いことが想定され、その間に患者が転院してしまったり、亡くなったりすると、B011-5 がんゲノムプロファイリング評価提供料 12,000 点 (12 万円) が算定できなくなるリスクがあり、病院の負債になることから多くの医療機関では CDx 目的では使用できていない。

さらに、分子標的薬など遺伝子変異に基づく治療薬の開発が進み、標準治療の中にそれらの治療薬が組み込まれるとともに、CDx として多くの標的を調べる必要がでてきた。以前は、単一もしくは複数の遺伝子変異を調べるだけで十分であったものの、同時かつ効率的に多数の遺伝子変異を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。

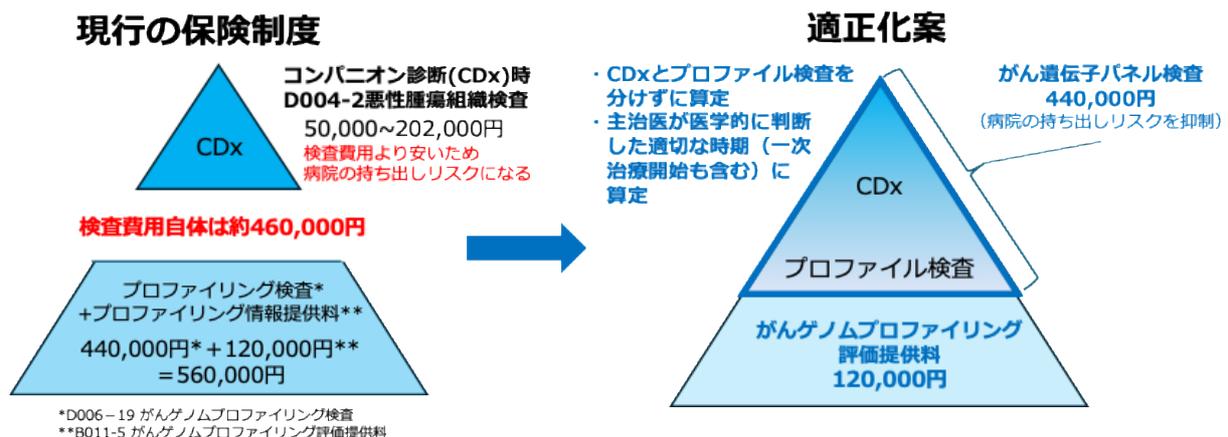


図 1 現行のがん遺伝子パネル検査における診療報酬算定の方法と適正化案

あるべき姿: 前述のように、がん遺伝子パネル検査は、治療標的を効果的・効率的に調べ、CDx に基づいた治療効果の高い薬剤を患者さんに届けることを目的としており、今後増加

すると思われるがん遺伝子パネル検査に搭載される CDx にも適切に対応する必要がある。CDx としての運用した場合は、主治医または担当医レベルで速やかに治療方針に反映させることができるメリットも考慮すべきである。また、同時に得られるプロファイル検査に基づいて治験など臨床試験への組み入れを促進し、わが国における新薬承認を促進させることも重要である。

これらを実現するためには、がん遺伝子パネル検査に搭載されている CDx 機能とプロファイル機能を区別せずに、ひとつの検査として実施し、その結果に基づいて CDx として対応するのか、プロファイル検査として対応するのかをがん治療の専門の医師が判断することが本来あるべき姿である(図 1)。実際に、プロファイル検査の結果からエキスパートパネルが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、改めて CDx を行うことなく当該医薬品を投与しても差し支えないとする、いわゆる“みなし CDx”が、2019 年 6 月 4 日に厚生労働省保険局医療課より発出された「疑義解釈資料の送付について(その 15)」においてすでに認められている³⁾。すなわち、がん遺伝子パネル検査を実施した際は、CDx 機能とプロファイル機能を区別せず D006-19 がんゲノムプロファイリング検査 44,000 点として算定するとともに、その結果についてがん専門の医師が判断するプロセスを含めて B011-5 がんゲノムプロファイリング評価提供料 12,000 点 (12 万円) を算定する運用が、もっとも理想的であると考えられる。

2 がん遺伝子パネル検査の実施タイミングを標準治療終了後（終了見込みを含む）に制限せず、薬剤への到達率を高められるようにすべきである

現状：前述の米国の例のように、諸外国では、がん遺伝子パネル検査の実施タイミングの制限はない。その理由のひとつは、CDx として使用することが目的であるからである。我が国でも、がん遺伝子パネル検査を CDx として使用する場合には、実施タイミングを考慮する必要がないが、1 の項で記述したように費用面から CDx として使用しにくい状況にある。そのため、ほとんどの症例はプロファイル検査として実施されているのが現状である。しかし、プロファイル検査として使用する場合は、標準治療終了後（終了見込みを含む）という制限があり、そのタイミングでは全身状態や臓器機能の悪化などにより、治療薬が提案されても治療できない症例が 10~30%あることが報告され⁴⁻⁶⁾、実際に治療につながる割合が 10%以下と低いことの理由のひとつとされている。また、プロファイル検査で検出された CDx 対象のバリエーションは、すでにごん遺伝子パネル検査ではない他の個別の CDx によって検査・治療されている場合も多く、治療選択という面では臨床的な意義に乏しい。また、プロファイル検査の結果、当該バリエーションを対象とした治験などの臨床試験による治療が推奨されたとしても、前述のように全身状態や臓器機能の悪化などの理由で、治験に参加できないことも多い⁴⁻⁶⁾。

あるべき姿：がん遺伝子パネル検査の目的は、同時に複数の CDx を調べて効果の期待できる複数の薬剤の適応の有無を確認し、効率的に治療する精密医療(Precision Medicine)を実現することである。実際に、標準治療開始前にごん遺伝子パネルを実施した場合は、薬

剤につながる割合が 19.8%[34/172]と高いことが先進医療 B で報告されており、その多くが CDx による治療で、治療効果が期待できる薬剤にアクセスできていることが示された⁷⁾。また、治療開始前の早いタイミングで実施することから、結果判明時に全身状態や臓器機能が保たれている場合が多く、追跡観察期間において、薬剤につながる割合が増加することも報告されている(1年追跡で 22.7%[39/172]に増加)⁸⁾。一方、現行のがん遺伝子パネル検査の運用では、治療につながる割合が 8.2%と低く²⁾、がん遺伝子パネル検査を効果的に利用できていない状況が続いている。

特に最近では、ホルモン治療不応 HR 陽性 HER2 陰性乳がんに対する AKT 阻害薬や去勢抵抗性前立腺がんに対する PARP 阻害薬が一次治療から使用できるが、がん遺伝子パネル検査実施の保険制度上の制限により患者さんに適切なタイミングで薬剤が届けられないことが問題になっている。この課題を解消するためにも、がん種ごとに治療薬の適応などを考慮した上で、実施タイミングの制限をなくし、医師が判断する適切なタイミングで実施できるようにすることが、CDx を含めた効果的ながん遺伝子パネル検査の利活用につながると考える。

患者に適切なタイミングで最適な治療を届けるためには、CDx としての運用をより適切にするとともに、がん遺伝子パネル検査の実施タイミングの制限の撤廃が理想的である。しかし、現行の診療報酬算定要件に準拠した形でも CDx としての利用は可能であり、診療報酬算定要件が変わらない現状を踏まえた上で、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議の診療ワーキンググループ(以下、診療 WG)では、「コンパニオン診断を含めたがん遺伝子パネル検査の適切な運用に関する考え方(2024年9月2日)」⁹⁾を公開し、現行の診療報酬算定要件を遵守した形でも CDx 機能を活用できる医療機関の負債にならない運用案を示した(図2)。

さらに、がん遺伝子パネル検査を CDx として使用した場合に、同時に得られるプロファイル機能の結果を用いてエキスパートパネルを実施する際、ガイドラインで示される標準治療が終了したタイミング(終了見込みを含む)まで待ってからエキスパートパネルを実施することが一般的に想定されている。「標準治療終了(終了見込みを含む)」の解釈はがん種によっても異なるうえ、治療期間が長くなると、患者が転院したり、死亡したりする場合もあり、結果的に B011-5 がんゲノムプロファイリング検査 12,000 点(12 万円)が算定できないという懸念があった。しかし、この懸念に関しても、診療 WG から「ゲノムプロファイル目的としてがん遺伝子パネル検査を実施する際の標準治療終了(見込みを含む)の臨床的解釈に関する見解(2025年3月14日)」¹⁰⁾が示された。

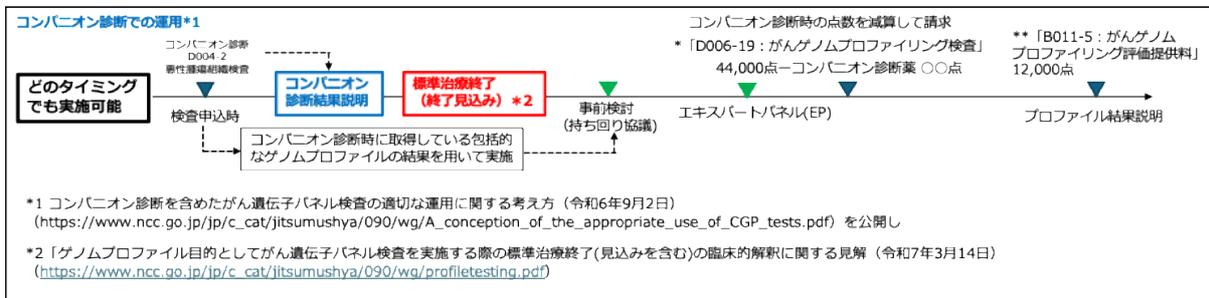
2019年8月26日に厚生労働省保険局医療課から発出されたがん遺伝子パネル検査に関する疑義解釈(疑義解釈資料の送付について、その16)では、「標準治療の終了が見込まれる者とはどのような者をさすのか」の疑義に関して、「医学的判断に基づき、主治医が標準治療の終了が見込まれると判断した者」とされている¹¹⁾。臨床の現場では、病勢の悪化や抗がん薬による有害事象により二次治療、三次治療にたどり着かない患者を比較的高頻度に経験するが、どの患者が二次治療、三次治療に到達可能かどうかを予見することは困難であ

る。したがって、主治医または担当医が、標準治療終了(終了見込みを含む)のタイミングを適切に判断し二次治療以降につなげることが、適切ながん薬物療法を提供するためには重要である。そのため、診療 WG からの「ゲノムプロファイル目的としてがん遺伝子パネル検査を実施する際の標準治療終了(見込みを含む)の臨床的解釈に関する見解」では、主治医(または担当医)が、一次治療開始後の適切なタイミングで「標準治療終了(見込みを含む)」を臨床的に判断し、がん遺伝子パネル検査によるゲノムプロファイル検査を実施する必要があることが示されている¹⁰⁾。

これらの整理によって、CDx 実施後の標準治療終了(終了見込みを含む)の解釈が主治医(または担当医)によって医学的に判断できることから、CDx 実施後の治療経過中の患者の転院や急変により D006-19 がんゲノムプロファイリング検査 (44,000 点)から CDx 時の保険点数を引いた残り分とエキスパートパネルの結果を説明した際の B011-5 がんゲノムプロファイリング評価提供料(12,000 点)を算定できなくなる懸念が軽減されると期待できる(図2)

一方、CDx に基づく薬剤の使用は、「薬物治療に不応になった場合」と制限されることも多いため、すべてのがん種において標準治療開始前にかん遺伝子パネル検査を実施することはないと考える。すなわち、CDx の実施タイミングは、それに紐づく薬剤の保険適用条件にも左右される。また、CDx を実施する際に、結果返却までの時間の短さやコスト面から従来の個別の CDx で十分な場合や免疫組織化学染色などの他の方法で行われる場合も

図2 がん遺伝子パネル検査をコンパニオン診断として使用する場合



あり、がん遺伝子パネル検査が標準治療開始前に必ずしも必要ではないことも多い。(がん遺伝子パネル検査に搭載されている CDx 機能の運用に関しては、3の項で詳しく解説する)。さらに、治療薬へのアクセスを向上させるために、特に二次治療以降で使用できる薬剤の選択や治験などの臨床試験への参加による治療の機会を増やすためにも、プロファイル検査としてがん遺伝子パネル検査を使用する場合は、主治医(または担当医)が一次治療開始後の適切なタイミングでがん遺伝子パネル検査を実施することも重要である(図3)。そのためには、診療 WG から「ゲノムプロファイル目的としてがん遺伝子パネル検査を実施する際の標準治療終了(見込みを含む)の臨床的解釈に関する見解(2025年3月14日)」¹⁰⁾に沿って、患者の全身状態や病勢を見極めながら、治療薬へのアクセスを確保するために主治医(または担当医)の判断で適切なタイミングで、がん遺伝子パネル検査を実施すること

CDx を複数実施すると組織量がなくなりがん遺伝子パネル検査に提出することができなくなるため、個別の CDx ではなく一度に多くの CDx を調べられるがん遺伝子パネル検査を優先することもあり得る。現在、保険適用となっている CDx とそれに対応する薬剤を表 1-1 (巻末)にまとめた。保険診療で治療を行う場合、どの CDx を使うのが良いかを知ったうえでがん遺伝子パネル検査の適応とそのタイミングを検討することが重要である。

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

現状：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の薬剤提供はできず、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。その理由は、がんゲノムプロファイリング検査（D006-19）は、エキスパートパネルを実施することが前提とされているためである。これは、本来、主治医で判断できる CDx と同様に検査結果の解釈に揺らぎはなく早急に結果を返却することが望ましいバリエーションに対し、不要なエキスパートパネルの実施を要求するものであり、医療者の負担に加え患者への結果返却の遅れにもつながる。

あるべき姿：当該がん種に対して、プロファイル検査としてがん遺伝子パネル検査を実施し、搭載されている CDx 対象のバリエーションが検出された場合、すでに当該バリエーションが CDx として薬事承認・保険適用されていることに加え、薬事承認・保険適用されている医薬品がある条件下では（表 2）、エキスパートパネルを開催せずとも患者に結果説明を可能とすべきであり、その後にエキスパートパネルを実施しその結果を患者に説明する場合は、従来通り D006-19 がんゲノムプロファイリング検査（CDx 分は差し引く）および B011-5 がんプロファイリング評価提供料（12,000 点）を請求できるようにすることで医療者の負担が軽減できるとともに、患者への結果返却が迅速に行える。

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

表 2 がん遺伝子パネル検査に搭載されている CDx 対象遺伝子に対するエキスパートパネルの要否案

対象	当該がん遺伝子パネル検査で薬事承認・保険適用されている CDx 対象遺伝子	当該がん種に対して CDx に基づいて薬事承認・保険適用されている医薬品	エキスパートパネルの要否
当該がん種	あり	あり	不要

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

現状：がん遺伝子パネル検査が保険適用になった当初は、ゲノムリテラシーが十分浸透

していない懸念から検査を実施する医療機関が限定されるとともに専門家による会議（エキスパートパネル）においてプロフィール検査の結果の解釈を行うことが求められた。がん遺伝子パネル検査が普及した現在でも、保険診療上、プロフィール検査の結果の解釈にはエキスパートパネルが必須である状況は変わらない。

2025年2月28日に実施されたがんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議において、エキスパートパネルワーキンググループ（以下、EPWG）から公開された「エキスパートパネルの改善を目指したアンケート」結果では、エキスパートパネルを実施するがんゲノム医療中核拠点病院の100%（13/13）、がんゲノム医療拠点病院の75%（24/32）がエキスパートパネルが負担になっていると回答していた²⁾。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の負担軽減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ることも必要ではないかと考える。

エキスパートパネルの負担軽減と患者への結果返却を迅速にすることを目的に、日本臨床腫瘍学会から「がんゲノム医療におけるエキスパートパネルを効率的かつ効果的に運用するための意見書」が2023年10月31日に発出され¹²⁾、その中で「リアルタイムでのエキスパートパネルの開催にあたっては、プレエキスパートパネルの段階でエキスパートパネル開催要件を満たす専門家が協議をした上で推奨治療や二次的所見に関してあらかじめ合意を得ている場合は、リアルタイムでの協議に参加しなくてもエキスパートパネル開催が成立するとみなすこと」が提案された。これを受けて、厚生労働省による「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」で検討がなされ、厚生労働省健康局がん・疾病対策課から「エキスパートパネルの実施要件の詳細について」の改正（2024年2月28日）では、エキスパートパネル開催要件を満たす専門家が、持ち回り協議（プレエキスパートパネル）で当該対象症例に対する見解が一致した場合の条件が大幅に改正され¹³⁾、以下の条件に合う場合はリアルタイムでのエキスパートパネルの開催は必要としない、すなわち「簡略化」が可能となった。

1 病的バリエーションが検出されなかった場合

2 検出された全ての病的バリエーションが、以下の（1）～（4）のいずれかに該当し、かつ関連するガイドライン等を参考に検討した上で、二次的所見が見つからない又は疑われない場合

（1）「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」におけるエビデンスレベルにかかわらず、推奨する薬剤、治験等がない場合

（2）同ガイドラインにおけるエビデンスレベルAの病的バリエーション

（3）同ガイドラインにおけるエビデンスレベルRの病的バリエーション

（4）同ガイドラインにおけるエビデンスレベルB及びCの病的バリエーションにおいて、国内外での承認状況やガイドライン等を参考に、がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院と、がんゲノム医療連携病院の間で推奨される薬剤又は推奨されない薬剤の

コンセンサスが得られ、リアルタイムで協議可能な方法でのエキスパートパネルでの議論を必要としないと合意が得られているバリエーションと薬剤の組み合わせをリスト化してがんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院と、がんゲノム医療連携病院の間で共有している場合

2025年2月28日に実施されたがんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議において、EPWGから、持ち回り協議は、がんゲノム医療中核拠点病院の77% (10/13)、がんゲノム医療拠点病院の16% (5/32) が実施しており、持ち回り協議をしている場合、多くの医療機関が負担軽減と結果返却までの時間短縮につながったと回答していることが報告され、簡略化の効果が示された²⁾。しかし、この状況でも、エキスパートパネルの持ち回り協議やその準備は依然必要で、がんゲノム医療中核拠点病院または拠点病院における本質的な負担軽減にはつながっていない。

一方、がんゲノム医療中核拠点病院の100% (13/13)、がんゲノム医療拠点病院の72% (23/32) が、エキスパートパネルを省略できる症例があると回答しており、エキスパートパネルの負担軽減と患者への結果返却の短縮を図るためにも、エキスパートパネルの省略を検討する時期になっていると考える。

あるべき姿： 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(表3)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。厚生労働省保険局医療課からの事務連絡(2019年6月4日)では、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とされている³⁾。すなわち、がん遺伝子パネルに搭載されているCDx対象遺伝子バリエーションが認められた場合、エキスパートパネルでの議論を経る必要があるが、新たに個別のCDxを実施する必要がないことが示されている。

表3 日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・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がん診療ガイドラインにおけるエビデンスレベルA

日本における治療効果に関するエビデンスレベルA基準詳細
当該がん種において、当該バイオマーカーを適応とした国内認薬が存在する
当該がん種において、当該バイオマーカーを適応としたFDA承認薬が存在する
当該がん種において、当該バイオマーカーを適応とした薬剤の使用に関して、ガイドライン記載がされている

現在、前述のように厚生労働省健康局がん・疾病対策課から発出された「エキスパートパネルの実施要件の詳細について」の改正(2024年2月28日)では、エビデンスレベルAのバリエーションは薬事承認・保険適用の有無に限らず簡略化の対象となっている。簡略化を可

能とする根拠は、エキスパートパネルでの議論がその解釈の精度を担保しているためである。一方、エキスパートパネルでの議論を経ず省略する場合は、その精度を担保する必要があるが、一般に、エキスパートパネルでの議論では 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学的同等性評価に係る留意点について」¹⁴⁾を参考にし、各がん遺伝子パネル検査の分析性能を考慮して判断がなされている。

諸外国では、分析性能が担保されている検査であれば、Laboratory Developed Test (LDT) の根拠のもと、異なるがん遺伝子パネルであっても、主治医判断で CDx として使用可能であり合理的な運用を行っている。しかし、わが国では LDT の運用は議論されているものの、制度化されていないため、薬事承認されていない CDx 対象のバリエーションを搭載したがん遺伝子パネル検査の分析性能が担保されていたとしても、エキスパートパネルを実施しなければならず、患者への検査結果返却の遅延、さらには治療開始の遅れにもつながる可能性がある。

すでにエビデンスレベル A のバリエーションは簡略化の対象であることから、本 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では、分析性能を考慮したうえで、エキスパートパネル省略可能なエビデンスレベル A のバリエーションをリスト化した(表 1-2、巻末)。この情報を C-CAT 調査結果に記載することでエキスパートパネルを実施したと同等の解釈の質の担保ができ、エキスパートパネルの省略が可能となるのではないかと考える。

また、エビデンスレベルにかかわらず、推奨する薬剤、治験等がない場合もすでに簡略化の対象であることから、C-CAT 調査結果にそれを明記することにより省略が可能と考える。

以上のように、エビデンスレベル A のバリエーションの解釈が、本 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が作成する省略可能としたリスト(表 1-2、巻末)とそれを反映した C-CAT 調査結果に基づき、主治医(担当医)判断で薬剤投与の適応を判断できるようになれば、エキスパートパネルの負担が軽減され、がん遺伝子パネル検査を実施する医療機関も拡大することが期待できる。これは、第 4 期がん対策推進基本計画(2023 年 3 月 28 日閣議決定)で示されている「必要な患者が、適切なタイミングでがん遺伝子パネル検査等及びその結果を踏まえた治療を受けられるよう、既存制度の見直しも含め検討する」という国の施策にも合致するため、早急に対応することが望まれる。

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。

なお、ここで述べるエキスパートパネル省略可能なバリエーションについての議論は、エビデンスレベル A や治療につながるバリエーションがない場合などの症例を想定しており、エキスパートパネルで議論が必要な症例を想定していない。

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

現状: 保険診療で実施するがん遺伝子パネル検査では、プロファイル検査で検出されるバリエーションに対する解釈を行うために、専門家によるエキスパートパネルでの検討が求められる¹⁵⁾。エキスパートパネルは、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として指定を受けている保険医療機関で開催することとされ、エキスパートパネルの構成員は、以下の要件を満たす必要がある。

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。

エキスパートパネルの開催にあたっては、上記アからキまでの構成員からそれぞれ1名以上参加するとともに、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)。そして、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の運用として、これら多くの専門家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。また、イトウについては令和元年7月19日付けの厚生労働省健康局がん・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において¹⁶⁾、重複は望ましくないとされているが、それ以外では重複する役割を担う場合も想定されるが、重複が許容されるか否か明確ではない。

あるべき姿: 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リアルタイム

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。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とすべきである。更に、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ことが多い(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。一方、すべての症例において持ち回り協議が可能となれば、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。

また、エキスパートパネル構成員である前述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、アからキまで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べきである。具体的には、ア、ウ、エ、キ(小児症例の場合のみ)については、独立的な見解が望ましいため兼務ではない構成員とし、他は兼務を可能としてもよいと考える。

以上より、エキスパートパネル構成員に関する要件をその質を担保した上で緩和し、診療現場の状況に即した柔軟な対応ができるようにすることが望まれる。

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

現状：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13施設、がんゲノム医療拠点病院32施設、がんゲノム連携病院237施設(エキスパートパネルができる35施設を含む)の合計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%にしかすぎず、第4期がん対策推進基本計画(2023年3月28日閣議決定)の全体目標である「誰一人取り残さないがん対策を推進し、すべての国民とがんと克服を目指す」という目標を達成するには改善すべき課題である。また、がん医療の74%ががん診療連携拠点病院等で実施されているが¹⁷⁾、がん診療連携拠点病院等(もしくは小児がん拠点病院、または小児がん連携病院1-A)以外の医療機関はがんゲノム医療連携病院に申請できないため、がん遺伝子パネル検査が実施できない。これらを考慮すると、現時点でも多くのがん患者ががん遺伝子パネル検査にアクセスする機会が奪われている可能性は否定できない。

特に、3の項で示した様に、ホルモン治療不応 HR 陽性 HER2 陰性乳がんにおける *AKT1/PIK3CA/PTEN* 遺伝子変異に対するカピパセルチブおよび去勢抵抗性前立腺がんにおける *BRCA1/2* 遺伝子変異に対するタラゾパリブはがん診療を行う医療機関であればど

こでも提供できるはずだが、がん遺伝子パネル検査を実施できる医療機関が限定されていることから、地域によっては検査のみならず患者に適正に治療薬を提供できない状況になっており、早急に解決すべきである。

あるべき姿：がん遺伝子パネル検査に搭載されている CDx とそれに基づく治療は、がん医療に携わる医師であれば日常診療の範囲で判断可能であり、エキスパートパネルでの議論は不要であるとともに、速やかに治療の可否を判断することが必要である。すなわち、がん遺伝子パネル検査に搭載されている CDx 機能を有効に活用することで、多くのがん患者が速やかにその恩恵を受けられることから、がん遺伝子パネル検査に搭載されている CDx を実施できる医療機関を拡大すべきである。特に、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。しかし、がん遺伝子パネル検査を実施できる医療機関は、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に制限されているため、この要件を緩和できないか検討する必要がある。また、がんゲノム医療の実施体制の裾野を広げると言う意味では、がんゲノム医療連携病院の要件を緩和することが重要と考える。

一方で、CDx として実施した際に、同時に得られるプロファイル検査の結果の解釈にはエキスパートパネルが求められるとともに、C-CAT へのデータ登録が必須であることから、がん遺伝子パネル検査の実施医療機関の拡大とそこにかかる負担軽減の2つの側面での課題をどのように考えるかが重要なポイントである。

要件緩和が必要な課題として、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。この課題を解決するため、以下の対応が求められる。

1) 遺伝カウンセリングを自施設で実施する体制に加えて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の指定要件の一つとして、遺伝カウンセリングを自施設で実施する体制整備が求められているが、国内では、遺伝カウンセリングを提供できる専門職、特に認定遺伝カウンセラーの数が 400 人程度と限られていることもあり、各ゲノム医療実施機関がその体制を整備するために雇用することは現実的に困難な現状がある。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、遺伝カウンセリングが必要とされれば、自施設に遺伝カウンセリング提供体制がなくとも、遺伝カウンセリングにつなぐ役割を担う医療職が在籍していれば、認定遺伝カウンセラー等の遺伝カウンセリングの専門が在籍してい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、もしくは近隣の遺伝カウンセリング加算施設に紹介することで診療が可能であり、患者の不利益には繋がらない。すでに、遺伝性乳癌卵巣癌症候群を疑う発症者や、乳癌、卵巣癌、プラチナ膀胱癌又は去勢抵抗性前立腺癌に対する PARP 阻害剤の CDx として *BRCA1/2* 遺伝学的検査が本邦でも保険適用となっているが、2020 年度の診療報酬改定より、その施設基準は遺伝カウンセリング加算施設と連携体制を

とっていけば、遺伝カウンセリング加算施設ではなくても検査を保険診療下で提供することが可能となっている。したがって、これに準じて、がんゲノム医療連携病院における遺伝カウンセリングの自施設での提供体制を求めることについては必須とはせず柔軟に対応することも可能ではないかと考える。実際に、二次的所見が同定される症例は4.1%~9.6%と頻度が低いことも報告されているため¹⁸⁾、現状に即した効率的な運用が求められる。また、認定遺伝カウンセラーの資格は必須ではなく、それに準ずる遺伝カウンセリングの専門家でもよいことになっているが、それに該当する人材も少ないため、がん遺伝子パネル検査で検出される二次的所見に対応できる遺伝カウンセリングの専門家の育成も必要である。さらに、遺伝性腫瘍の遺伝学的確認検査の実施は、専門家が在籍する施設で実施する必要があるため、集約化も検討すべきである。

2) C-CAT へのデータ登録の最適化と効率化をすすめる

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、入力項目が多いことと追跡調査が必要であることなどが課題である。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。特に、実臨床では、普段から日常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。そのうえで、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必須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医療機関から実施医療機関への「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。

3) エキスパートパネル実施の負担軽減をすすめる

C-CAT への入力に加え、エキスパートパネルの実施は医療機関の負担である。2025年2月28日に実施されたがんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議において、EPWG から公開された「エキスパートパネルの改善を目指したアンケート」結果²⁾では、エキスパートパネルを自施設で実施していないがんゲノム医療連携病院であっても、31% (41/131) がエキスパートパネルの負担が大きいと回答していた。「負担が大きいとややそう感じる」の41% (54/131) と合わせると、77% (95/131) の施設がエキスパートパネルの負担を感じている現状が浮き彫りになった。特に、人員が少ない中、数多くのがん医療を実施している医療機関においては、エキスパートパネルに供する資料の準備や実施にかかる時間的な負担が課題と考えられる。エキスパートパネルの負担を減らすためには、すでに5で示したよ

うに、質を担保したうえでエキスパートパネルを省略できる症例を選別するとともに、プロフィール検査結果の解釈に悩む症例のみを、エキスパートパネルで検討する効率化によって負担軽減ができる可能性がある。

このような課題が改善されれば、がん遺伝子パネル検査に搭載されている CDx を実施する医療機関の拡大によって保険適用薬へのアクセスが向上し、ゲノム医療の恩恵を受ける患者が増えることが期待できる。また、将来的には、がん遺伝子パネル検査はそれぞれの医療機関で完結できるような体制構築が必要であり、これらの課題に関して今後継続的な検討が必要であると考えられる。

8 専門家が判断したがん遺伝子パネル検査に基づく推奨薬を投与可能にする枠組みを作る必要がある

現状：現在、エキスパートパネルで議論されるエビデンス B~D のバリエーション（表4）に推奨される薬剤の多くは保険適用外薬である。それらのバリエーションに対する治験や先進医療などが実施されていれば、薬剤にアクセスできるが、治験や先進医療がないバリエーションも多い。しかし、治験や先進医療がないエビデンス B~D のバリエーションのなかでも症例報告等で治療効果が期待できる場合もあり、エキスパートパネルでの議論によって治療薬が提案されることがしばしばある。その場合は、既承認薬の適応外使用（オフラベルユース）となるが、多くの医療機関では、我が国の保険医療制度上の規制（混合診療禁止の原則）から、保険適用外使用を実施していないのが現状である。

米国や欧州では、生命に関わる疾患の場合、治験終了から承認申請までの間に人道的に未承認薬を提供するコンパッションेट・ユース制度が整備され、患者1人でも申請できる Single Patient IND の制度がある。この制度では、手続きが迅速で、速やかに（申請から1週間程度で）薬剤が提供される。また、この制度を利用した治療において有害事象が発生し

表4 日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会：次世代シークエ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におけるエビデンスレベル分類

エビデンスレベル	基準
A	<ul style="list-style-type: none"> ・当該がん種において、当該バイオマーカーを適応とした国内承認薬/FDA承認薬が存在する ・当該がん種において、当該バイオマーカーを適応とした薬剤の使用に関して、ガイドライン記載がされている
B	当該がん種において、当該バイオマーカーを適応とした薬剤の使用に関して、統計的信憑性の高い臨床試験・メタ解析によって支持され、専門家間のコンセンサスがある
C	<ul style="list-style-type: none"> ・他がん種において、当該バイオマーカーを適応とした国内承認薬またはFDA承認薬が存在する ・他がん種において、当該バイオマーカーを適応とした薬剤の使用に関して、ガイドライン記載がされている ・がん種に関わらず、当該バイオマーカーを適応とした薬剤の使用に関して、規模の小さい臨床試験で有用性が示されている
D	がん種に関わらず、当該バイオマーカーを適応とした薬剤の使用に関して、症例報告で有用性が示されている

ても承認申請には影響しないことが担保されている。一方、我が国でも同様の制度は拡大治験として実施可能であるが、主たる治験の実施後又は実施中の薬剤・患者が対象となっており、臨床試験として実施することが求められるとともに、拡大治験で発生した有害事象は承認申請に影響することから、実施をする製薬企業が少ないのが現状である。また、米国では民間保険を活用して薬剤が提供されたり、民間保険を使用した提供ができない場合は、製薬企業から無償で薬剤が提供できる Patient Assistant Program があり、人道的観点から薬剤の提供がなされている。

米国においては、がん治療において適応外使用は一般的であり、現場の専門家の判断に委ねるとしている。その際、米国内で承認されている薬剤で、専門的な判断がなされているものであれば、専門医と患者の話し合いでその使用を判断してもよいことになっている。

あるべき姿：我が国においても、厚労省が認めるがんゲノム医療提供機関においては、専門家が判断する適応外使用に関して柔軟に対応できる制度をつくる必要がある。エキスパートパネルでは、多くの専門家が相当の時間をかけて慎重に議論しており、その判断を尊重することが重要である。特に、既承認薬の適応外使用を提案する場合は、希少がんや希少バリエーション（希少フラクション）に対する提案が多い。そのようなケースにおいては、薬理・薬効に基づいた提案であっても、症例数が少ないなどの理由から、今後、治験などで薬剤が保険適用になる可能性が低いもしくは相当時間がかかるなどの課題があり、将来にわたり薬剤の提供ができない状況が続く。これは、第4期がん対策推進基本計画が掲げる「誰一人取り残さないがん対策」の実現には程遠いことを意味する。そのため、既承認薬の適応外使用に関しては、診療記録にエキスパートパネルでの推奨薬に関する詳細を記載しておけば支払基金で査定しないなどの柔軟な対応も検討する余地があるのではないと思われる。また、我が国においても Single Patient IND 制度を早急に確立することや、製薬企業からの無償提供プログラム制度の整備も必要である。

既承認薬の適応外使用に関しては、国立がん研究センター中央病院が実施している患者申出療養制度を活用した「NCCH1901 遺伝子パネル検査による遺伝子プロファイリングに基づく、複数の分子標的治療に関する患者申出療養（通称：受け皿試験）」によって、多くの患者に薬剤が提供されている。実際に本試験で治療を受けた患者は 473 人であり、エキスパートパネル後に治療を受けた患者の 7.4% を占めている。これは、保険診療での治療の 4,534 人 (71.1%)、企業治験の 839 人 (13.2%) に次いで多く、治療薬へのアクセスの重要な役割を担っている²⁾。また、希少バリエーションに対する国内薬事承認においても大きく貢献しているものもある¹⁹⁾。しかし、本試験の実施においては、運営にかかる費用や多くの人的リソースが必要なことから、継続性が危惧されており、公的資金などでの継続的な運営ができるように国による支援が望まれる。適応外薬へのアクセス向上のための体制整備とあわせて、国の主導のもと、患者申出療養制度のさらなる活用を可能にするプラットフォームの整備も一つの選択肢となりうる。

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

現状：7 の項に記載の通り、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。C-CAT へのデータ登録は、我が国における創薬など産業振興への貢献が期待された経緯から、二次利用が重要視されがちであるが、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。

あるべき姿：医療現場においては、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明確になれば、データ登録の意義も理解しやすくなる。例えば、C-CAT 調査結果に記載されている治験情報は、関連する治験すべての情報が網羅されているが、医療現場のニーズは当該患者に必要な治験情報である。そのためには、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も含めて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。また、新薬が承認された場合、過去にすでに実施したがん遺伝子パネル検査において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。

これまでの経験と反省を活かし、医療現場、データ管理運営者側、行政による十分な議論により、一次利用と二次利用のアンバランスを解消し、これらを共通のビジョンとして具現化していく必要がある。

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

現状：米国 AACR GENIE において、配列情報に加えて多数の臨床情報の収集が開始されるなど、がん臨床ゲノムデータベースの構築・維持は重要な課題となっている。また、日本医療研究開発機構においてポリシーが策定されるなど、ゲノム医療実現のためには迅速、広範かつ適切なデータシェアリングが不可欠とされている。我が国においては、すでに 102,424 件の検査例が C-CAT 登録され(2025 年 4 月 30 日現在)、そのゲノムデータと臨床情報が C-CAT に収集されており、今後もデータは蓄積され続けていくこととなる。しかしながら、C-CAT で収集される臨床情報の質の担保はされていない点や、がん遺伝子パネル検査の結果に基づいて治療につながる割合は 10%以下と低い事に加え、治験治療例のアウトカム情報は収集されず利活用に使えないことから、がん遺伝子パネル検査の結果に基づいた治療の有効性や安全性を全例においては評価できないなどの課題がある。

あるべき姿：現在は、C-CAT を中心とした適切なデータシェアリングに基づく二次的な利活用により、多数の有用な学術成果が産み出している途上である。一方、本来の目的であるがんゲノム医療の質の確保・向上や、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に資するためには、C-CAT に登録する臨床情報の質の担保をどうするか、適切な情報が収集または共有されているのか、持続性は担保されているのか、などを真剣に考える必要がある。がんゲノム医療が臨床実装され、すでに 10 万例以上の情報が C-CAT に登録されているが、臨床情報の入力率や質の担保は依然として不十分である。信頼性の高い臨床情報を収集することは、産業利用や学術利用に資するものであることから、この点も十分考慮して、質の高い臨床情報を収集する体制を再検討し、入力率の向上とデータの質の担保ができるよう最適化を検討すべきである。

1 1 診療上の特性を考慮し、入院中患者でも検査を申し込めるよう DPC 対象外にすべきである

現状：小児がん患者の多くなど、入院での検査が必要になる場合がある。しかし、現行の診療報酬算定では、検査申し込み時の「D006-19：がんゲノムプロファイリング検査(44,000点)」は、入院時に DPC に包含され算定できない。

あるべき姿：小児がん患者などの入院中に出検が必須の状況においては、その診療上の特性から入院での適切な算定も可能とすべきである。2025 年 2 月に保険適用となった「造血器腫瘍又は類縁疾患ゲノムプロファイリング検査」においては、中医協の議論の中で、DPC 制度における取り扱いについて検討がなされ、その疾患特性から入院下で実施できることが望ましいとの結論に至り、次回の診療報酬改定までの措置として包括算定でなく出来高算定となっている。小児がん患者においても同様の議論のもと、入院中でも適切な算定が可能になることが必要と考える。

1 2 ドラッグ・ロス、ドラッグ・ラグを解決できるような検査実施体制にすべきである

現状：がん遺伝子パネルの実施要件は、標準治療終了（終了見込みを含む）を含むタイミングに制限されているため、がん遺伝子パネルを受ける多くの患者はすでに複数のがん薬物治療を受けている。新薬開発の治験においては、治療ラインに制限があるものが多く、我が国で行うがん遺伝子パネル検査において、治験対象となるバリエーションが見つかったとしても、治療ライン数の制限により参加できない場合もある。すなわち、標準治療終了（終了見込みを含む）のタイミングでは、全身状態や臓器機能が悪化して受けれる治験であってもその適格基準を満たさない場合もある。このような理由で治療ができない患者が 10～30%存在することが報告されている⁴⁾⁶⁾。2025 年 2 月 28 日に実施されたがんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議において公開されたがん遺伝子パネル検査に基づく治療のうち、企業治験での治療は 13.2%(839 人/6343 人)、医師主導治験での治療は 4.2%(268 人/6343 人)とその割合は保険診療で実施した 71.1%(4534 人/6343 人)と比べても少なく、改善すべき点である。この状況は、患者リクルートの面でグローバルの新薬開発の流れに完全に乗りおくれ、我が国で治験を行うメリットがない状況を生み出している可能性がある。その結果として、ドラッグ・ロス、ドラッグ・ラグの問題にもつながっている可能性も否定できない。

あるべき姿：標準治療以外での薬剤アクセスの機会を増やすためにも、治験への参加の機会を増やす必要がある。そのためには、治療ラインにとらわれず、主治医・担当医が判断する適切なタイミングでがん遺伝子パネル検査を実施するように改善すべきである。また、がんの治験を実施している医療機関は限定的であるため、治験が少ない地域においても治験に参加できるようにするため、来院を必要としない Decentralized Clinical Trial (DCT) の実施体制を整備すべきである。なお、従来の適応（標準治療がない、標準治療終了後または終了見込み）を順守してきた結果、CDx 対象のものまで含めて、きわめて Late Line の患者にしかゲノム医療に基づく薬剤を提供できていないのが実情である。その結果、利活用

する企業側からも治療感受性や薬剤開発シーズとなりうるデータを十分に取得することができないこととなり、本邦の薬剤開発に活かしきれていない点も大きな課題である。治療開始早期のがん遺伝子パネル検査の実施は、今後の本邦の薬剤開発力を強化する点でも不可欠といえる。

用語解説

註1 コンパッションネート・ユース

生命に関わる疾患や身体障害を引き起こすおそれのある疾患を有する患者の救済を目的として、代替療法がない等の限定的状況において未承認薬の使用を認める制度

註2 オフラベルユース

承認されている医薬品を承認されていない効能・効果、あるいは、用法・用量で使用する

参考文献

- 1) 日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・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がん診療ガイドランス 2020年5月15日 第2.1版 <https://www.jsmo.or.jp/about/doc/20200310.pdf>
- 2) 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/gangenomuiryoutyuukakukyotenbyouinntourennrakukaigi.pdf
- 3) 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) <https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/000515343.pdf>
- 4) Kikchi J, et al. Clinical significance of comprehensive genomic profiling tests covered by public insurance in patients with advanced solid cancers in Hokkaido, Japan, 2021, 51(5)753–761
- 5) Hayshi H, et al. Clinical impact of a cancer genomic profiling test using an in-house comprehensive targeted sequencing system, Cancer Sci 2020, 111:3926–3937
- 6) Ida H, et al. Clinical utility of comprehensive genomic profiling tests for advanced or metastatic solid tumor in clinical practice. Cancer Sci 2022,113:4300-4310
- 7) Matsubara J, et al. First-Line Genomic Profiling in Previously Untreated Advanced Solid Tumors for Identification of Targeted Therapy Opportunities. JAMA Netw Open 2023;6(7):e2323336.
- 8) Matsubara J, et al. First-Line Genomic Profiling in Previously Untreated Advanced Solid Tumors: 1-Year Follow-Up of the FIRST-Dx Study. Cancer Sci, Online publication 2025
- 9) 「コンパニオン診断を含めたがん遺伝子パネル検査の適切な運用に関する考え方 (2024年9月2日) https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/090/wg/A_conception_of_the_appropriate_use_of_CGP_tests.pdf
- 10) 「ゲノムプロファイル目的としてがん遺伝子パネル検査を実施する際の標準治療終了(見込みを含む)の臨床的解釈に関する見解 (2025年3月14日)」 https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/090/wg/profiletesting.pdf
- 11) 厚生労働省保険局医療課 疑義解釈 (疑義解釈資料の送付について、その16)

<https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/000541153.pdf>

- 12) 日本臨床腫瘍学会 がんゲノム医療におけるエキスパートパネルを効率的かつ効果的に運用するための意見書 <https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/001173162.pdf>
- 13) 厚生労働省健康局がん・疾病対策課 「エキスパートパネルの実施要件の詳細について」の改正 (2024年2月28日) <https://www.mhlw.go.jp/content/001429433.pdf>
- 14) 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学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
- 15) 厚生労働省健康局がん・疾病対策課長 「エキスパートパネルの実施要件について」 健が発 0303 第1号 一部改正令和6年2月27日
<https://www.mhlw.go.jp/content/001216103.pdf>
- 16) 厚生労働省健康局がん・疾病対策課「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(事務連絡 令和元年7月19日)
https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/030/Jimurennraku20190719.pdf
- 17) 院内がん登録 2023 年全国集計
https://ganjoho.jp/public/qa_links/report/hosp_c/pdf/2023_report.pdf
- 18) Minamoto A, et al. Current status and issues related to secondary findings in the first public insurance covered tumor genomic profiling in Japan: multi-site questionnaire survey. J Hum Genet 2022, 67:557-563.
- 19) Shimoi T, et al. Dabrafenib and trametinib administration in patients with BRAF V600E/R or non-V600 BRAF mutated advanced solid tumours (BELIEVE, NCCH1901): a multicentre, open-label, and single-arm phase II trial. eClinicalMedicine, 2024;69:102447