

## 先進医療の内容 （概要）

<p>先進医療の名称：国内完結型マルチプレックスがん遺伝子パネル検査</p>
<p>適応症：進行・再発固形がん（切除が困難で進行性のもの又は術後に再発したものであって、原発部位が不明なもの又は治療法が存在しないもの、従来の治療法が終了しているもの若しくは従来の治療法が終了予定のものに限る。）</p> <p>*以下の選択基準をすべて満たし、除外基準に該当しない被験者を登録適格例とする。</p> <p><b>【適格規準】</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) 登録時年齢が 16 歳以上である。</li> <li>2) 登録時に ECOG Performance Status 0～1 である。</li> <li>3) 病理学的診断によって悪性固形腫瘍と診断され、評価可能な量のがんを含む病理標本がある。</li> <li>4) 治癒切除不能または再発の病変を有する①または②の腫瘍。 <ol style="list-style-type: none"> <li>①原発不明がん</li> <li>②標準治療がない、標準治療が終了している、もしくは終了が見込まれる固形がん（原発不明がんを除く）</li> </ol> </li> <li>5) 本研究の参加について患者本人から文書で同意（informed consent）が得られている（20 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）。</li> </ol> <p><b>【除外基準】</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) 残余検体が得られない患者</li> <li>2) 造血器腫瘍の患者</li> </ol>
<p>内容：</p> <p>近年、ゲノム解析を希望するがん患者が増え、本邦においても 2019 年 6 月に 2 つのがん遺伝子パネル検査が薬事承認され、これにより標準治療が終了している固形がんなどの患者を対象に、急速にがん遺伝子パネル検査の利用が広まっている。その一方で、これら既承認のがん遺伝子パネル検査は以下のような問題点がある。「Foundation One CDx がんゲノムプロファイル」は、米国でその解析とデータ保存が行われており、今後の分子標的薬や、新たなバイオマーカーの同定に不可欠となる日本人データの海外への流出が懸念される。また本邦で開発された「OncoGuide NCC オンコパネルシステム」は、国内でのデータ収集が可能であるが、搭載された遺伝子数が 114 遺伝子と、そのターゲットは決して広いわけではない。</p> <p>今回、先進医療 B を通して臨床性能を評価する TSO500 は 523 遺伝子をターゲットとする DNA + RNA アッセイであり、幅広い遺伝子と RNA を解析する事でより多数のがん関連遺伝子を網羅的に解析する事が可能である。また、岡山ジェネティクスラボでの解析とデータ収集により、日本人のデータ利用が可能である。これによって個々の状態にあわせた新たな治療選択肢が提供される可能性が開けることは、難治性のがん患者にとって意義があると考えられる。また、社会的観点からは、ゲノム情報等に基づくバイオマーカーを利用した医薬品開発等に大きく貢献する可能性、及び、情報蓄積を行う公的データセンター（がんゲノム情報管理センター）へのデータ協力を通して、ゲノム医療全体への</p>

情報提供を行うといった意義がある。

方法に関しては、本研究参加について説明し書面による同意が得られた患者を登録する。腫瘍組織検体を外注検査会社（株式会社ユーロフィン）に提出し、TSO500 パネルによる解析を行い、Xcoo によるアノテーションが付与された解析結果のレポート原案を得る。レポート原案をもとにエキスパートパネルにおいて actionable な遺伝子異常および推奨される治療についての検討を行い、結果を患者に説明する。シーケンス等にかかる費用は約 480,000 円で、さらにエキスパートパネル費用などを合わせた 547,955 円が先進医療に係る費用としての患者自己負担額となる。

## 先進医療の実施計画

1. 先進医療技術の名称

国内完結型マルチプレックスがん遺伝子パネル検査

2-1. 使用する医薬品、医療機器又は再生医療等製品について

①使用する医療機器（未承認又は適応外のものから記載すること。）

医療機器名	製造販売業者名及び連絡先	型式	医薬品医療機器法承認又は認証番号（16桁）	医薬品医療機器法承認又は認証上の適応（注1）	医薬品医療機器法上の適応外使用の該当（注2）
TS0500 がん遺伝子パネル検査システム	イルミナ株式会社 東京都港区芝 5-36-7 三田ベルジュビル 22F 03-4578-2800		未承認	未承認	未承認

②使用する医療材料（ディスプレイ）及び医薬品

（未承認又は適応外のものから記載すること。）

品目名	製造販売業者名及び連絡先	規格	医薬品医療機器法承認又は認証番号（16桁）	医薬品医療機器法承認又は認証上の適応（注1）	医薬品医療機器法上の適応外使用の該当（注2）
該当なし					

③使用する再生医療等製品（未承認又は適応外のものから記載すること。）

品目名	製造販売業者名及び連絡先	規格	医薬品医療機器法承認又は認証番号（16桁）	医薬品医療機器法承認又は認証上の適応（注1）	医薬品医療機器法上の適応外使用の該当（注2）
該当なし					

④医療機器、医療材料、医薬品又は再生医療等製品が医薬品医療機器法上の適応外使用に該当する場合の医薬品医療機器法承認一部変更申請状況

医療機器名又は品目名	医薬品医療機器法承認一部変更申請状況
該当なし	

⑤医療機器、医療材料、医薬品又は再生医療等製品が医薬品医療機器法上の未承認又は適応外使用に該当する場合の使用法等

保存腫瘍組織検体より DNA と RNA を抽出する。検査対象となるがん関連遺伝子領域の DNA と RNA をゲノムキャプチャー法により濃縮の上、次世代シーケンサーにて塩基配列を決定する。

得られた塩基配列を遺伝子データベース情報と照合することで、がん関連遺伝子の体

細胞遺伝子異常を検出する。当該結果をレポート原案として出力する。

⑥未承認又は適応外の場合は、□にレと記載する。



当該医薬品・医療機器・再生医療等製品について、薬事承認の申請時及び取得時において、申請企業から情報提供がなされることとなっている。

注1) 医薬品医療機器法承認又は認証上の使用目的、効能及び効果を記入すること。

注2) 医薬品医療機器法において適応外使用に該当する場合は「適応外」、医薬品医療機器法で承認された適応の範囲内の使用の場合は「適応内」と記載すること。

## 2-2. 海外での承認に関する情報

米国：2019年、FDAの優先審査診断薬（Breakthrough Device Designation、画期的医療機器/デバイス指定）に指定され、現在イルミナ社が薬事申請中

欧州：未承認

アジア地域：韓国では自家調製検査法（Laboratory Developed Test ;LDT）として臨床で利用されている。