

がんゲノム医療の現状について

厚生労働省

第3期がん対策推進基本計画（平成30年3月9日閣議決定）（概要）

第1 全体目標

「がん患者を含めた国民が、がんを知り、がんの克服を目指す。」

①科学的根拠に基づくがん予防・がん検診の充実 ②患者本位のがん医療の実現 ③尊厳を持って安心して暮らせる社会の構築

第2 分野別施策

1. がん予防

- (1)がんの1次予防
- (2)がんの早期発見、がん検診
(2次予防)

2. がん医療の充実

- (1)がんゲノム医療
- (2)がんの手術療法、放射線療法、薬物療法、免疫療法
- (3)チーム医療
- (4)がんのリハビリテーション
- (5)支持療法
- (6)希少がん、難治性がん
(それぞれのがんの特性に応じた対策)
- (7)小児がん、AYA(※)世代のがん、高齢者のがん
(※)Adolescent and Young Adult: 思春期と若年成人
- (8)病理診断
- (9)がん登録
- (10)医薬品・医療機器の早期開発・承認等に向けた取組

3. がんとの共生

- (1)がんと診断された時からの緩和ケア
- (2)相談支援、情報提供
- (3)社会連携に基づくがん対策・がん患者支援
- (4)がん患者等の就労を含めた社会的な問題
- (5)ライフステージに応じたがん対策

4. これらを支える基盤の整備

- (1)がん研究
- (2)人材育成
- (3)がん教育、普及啓発

第3 がん対策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

- 1. 関係者等の連携協力の更なる強化
- 2. 都道府県による計画の策定
- 3. がん患者を含めた国民の努力
- 4. 患者団体等との協力
- 5. 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化
- 6. 目標の達成状況の把握
- 7. 基本計画の見直し

第3期がん対策推進基本計画

がんゲノム医療 取り組むべき施策（抜粋・一部改変）

①がんゲノム医療提供体制の整備

- ・ がんゲノム医療中核拠点病院の整備
- ・ がん診療連携病院等を活用したがんゲノム医療提供体制の段階的な構築

②ゲノム情報等を集約・利活用する体制の整備

- ・ がんゲノム情報管理センターの整備

③薬事承認や保険適用の検討

- ・ 遺伝子関連検査（遺伝子パネル検査等）の制度上の位置づけの検討
- ・ 条件付き早期承認による医薬品の適応拡大等を含めた施策の推進

④がんゲノム医療に必要な人材の育成の推進

- ・ 遺伝カウンセリングに関わる人材等の育成・配置

⑤研究の推進

- ・ ゲノム医療や免疫療法について、重点的に研究を推進
- ・ がんゲノム情報管理センターに集積された情報を分析し、戦略的に研究を推進

⑥患者・国民を含めたゲノム医療の関係者が運営に参画する体制の構築

- ・ がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議の設置

がんゲノム医療の推進に向けた取り組み

がん対策推進
基本計画

第2期 2012年6月～

第3期 2018年3月～

・「がんゲノム医療」が取り組むべき施策に記載

がんゲノム医療
の推進方策につ
いての検討体制

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会
2017年3月～6月

がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議
2018年8月～

がんゲノム医療
中核病院等の
指定、公表

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定
要件に関する検討

がんゲノム医療中核拠点病院を指定
(2018年2月)

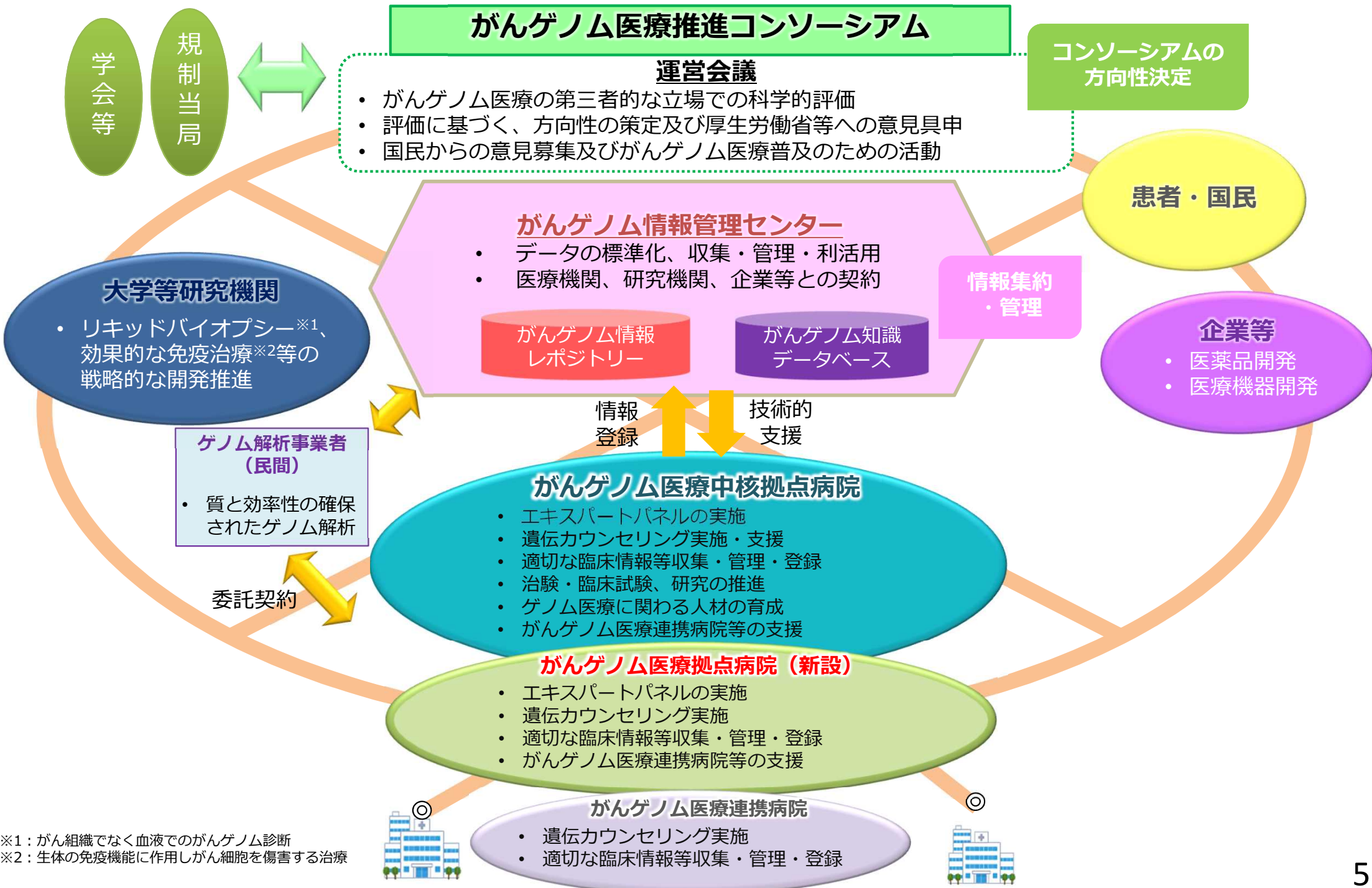
がんゲノム医療連携病院を
公表 (2018年3月)

がんゲノム医療連携病院を追加公表
(2018年10月、2019年4月)

がんゲノム医療
の実装に向けた
取り組み

2018年	2月	がんゲノム医療中核拠点病院を全国に11施設指定
	3月	がんゲノム医療連携病院を100施設公表
	4月	がん関連遺伝子を網羅的に調べる遺伝子検査（遺伝子パネル検査）が先進医療Bとして承認
	6月	がんゲノム情報管理センター（C-CAT）開設
	10月	がんゲノム医療連携病院を35施設追加公表（47都道府県、合計135施設）
	12月	遺伝子パネル検査2品目が薬機法に基づく製造販売承認取得
2019年	4月	がんゲノム医療連携病院を21施設追加公表（合計156施設）

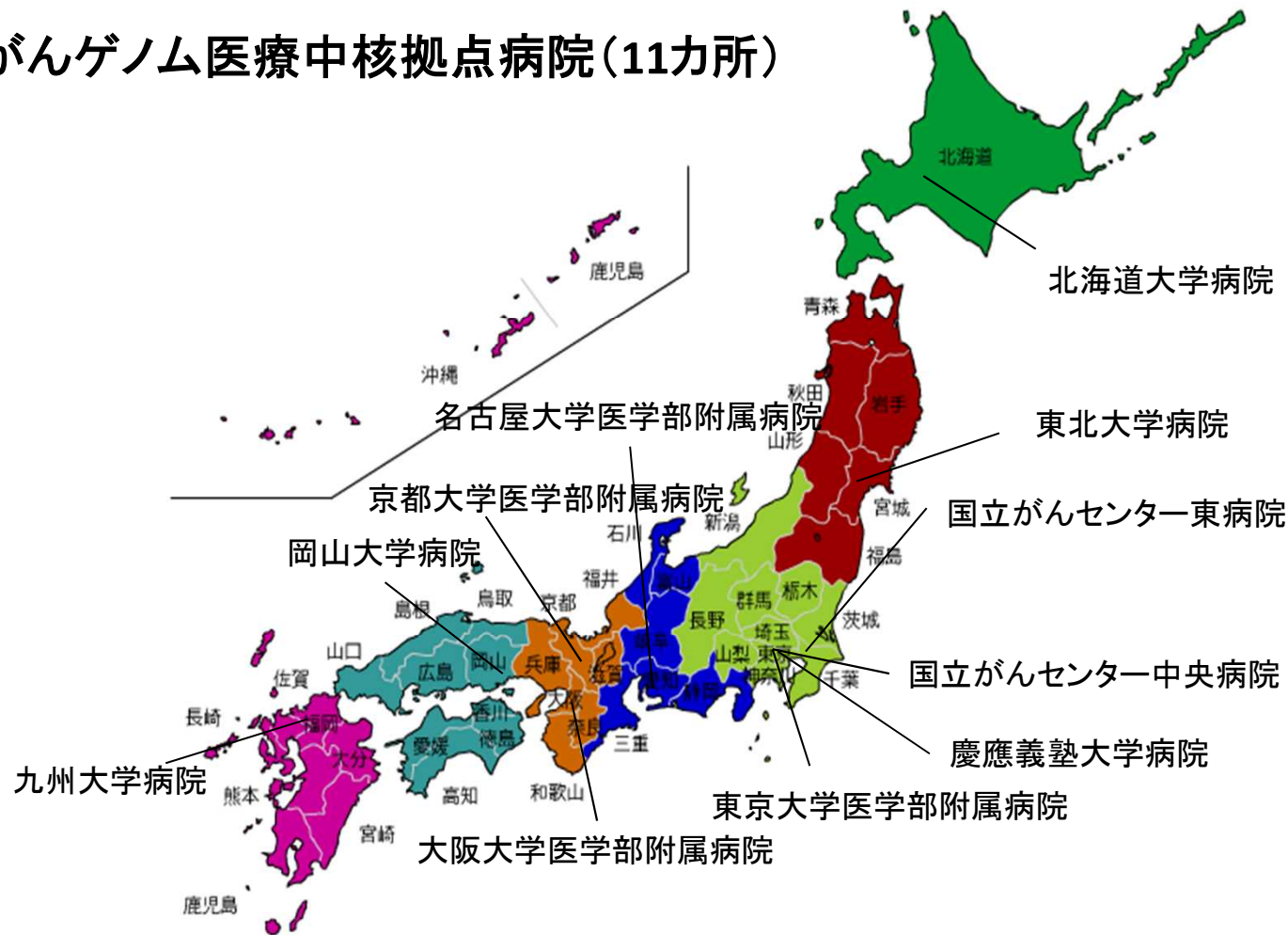
がんゲノム医療推進コンソーシアムの体制と役割



※1：がん組織でなく血液でのがんゲノム診断
※2：生体の免疫機能に作用しがん細胞を傷害する治療

がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療連携病院(2019年4月時点)

がんゲノム医療中核拠点病院(11カ所)



がんゲノム医療連携病院(156カ所)

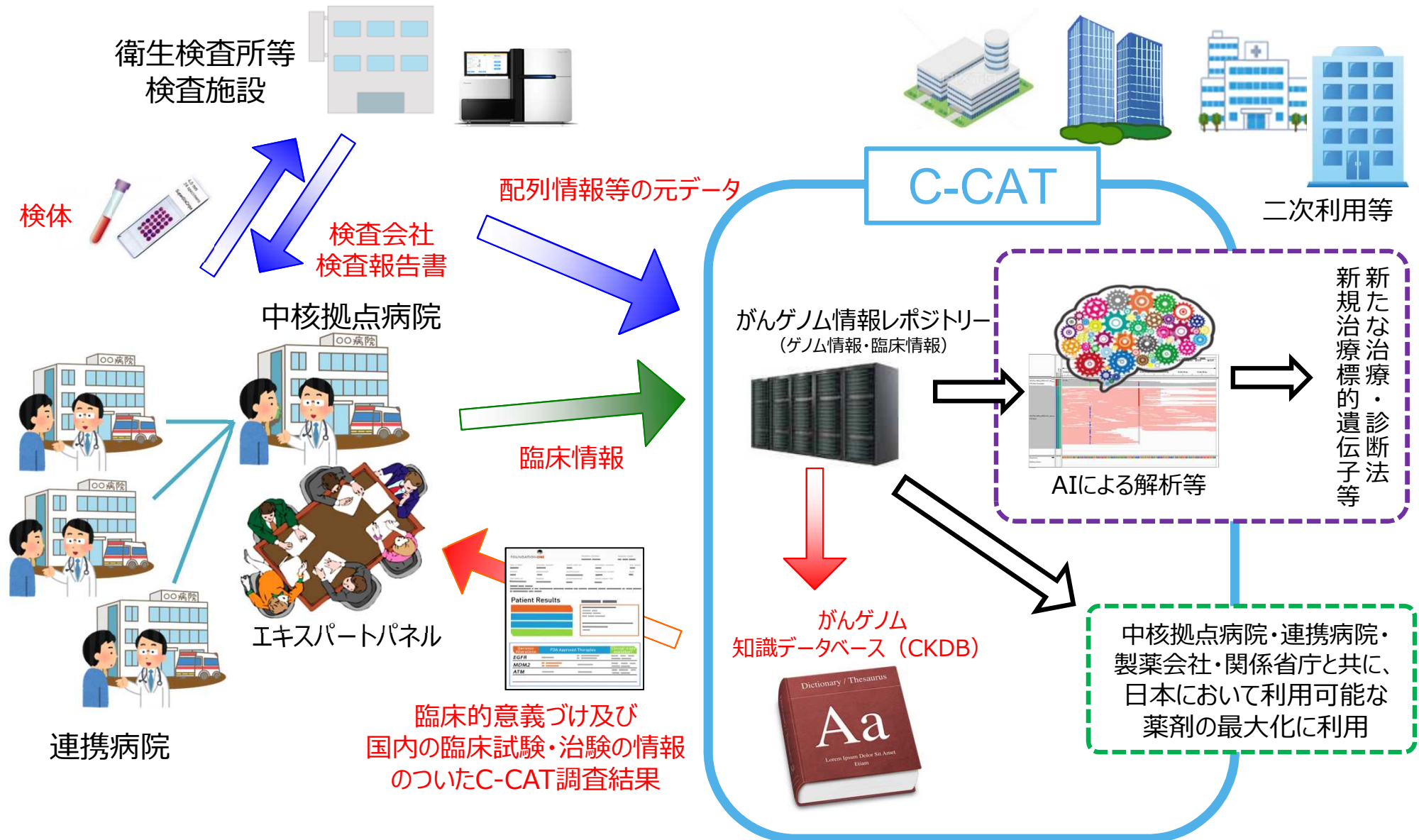
がんゲノム医療連携病院(156か所)

平成31年4月時点

都道府県	がんゲノム医療連携病院				
北海道	札幌医科大学附属病院	東京都	日本医科大学付属病院	愛知県	和歌山県
	北海道がんセンター		東京慈恵会医科大学附属病院		日本赤十字社和歌山医療センター
	函館五稜郭病院		NTT 東日本関東病院		和歌山県立医科大学附属病院
	旭川医科大学病院		虎の門病院		鳥取県
	市立函館病院		国立国際医療研究センター病院		
	恵佑会札幌病院		日本大学医学部附属板橋病院		鳥取県立中央病院
	青森県		弘前大学医学部附属病院		がん研究会有明病院
青森県立中央病院			武蔵野赤十字病院		島根大学医学部附属病院
岩手県	岩手医科大学附属病院		日本赤十字社医療センター		島根県立中央病院
宮城県	宮城県立がんセンター		東京都立多摩総合医療センター		
秋田県	秋田大学医学部附属病院	聖マリアンナ医科大学病院	岡山県		
山形県	山形大学医学部附属病院	北里大学病院		倉敷中央病院	
福島県	福島県立医科大学附属病院	東海大学医学部付属病院	川崎医科大学附属病院		
茨城県	筑波大学附属病院	神奈川県立がんセンター	広島県		
	茨城県立中央病院	横浜市立大学附属病院		広島市民病院	
栃木県	栃木県立がんセンター	神奈川県立こども医療センター		県立広島病院	
	獨協医科大学病院	横浜市立市民病院		広島大学病院	
	自治医科大学附属病院	新潟県		呉医療センター	
群馬県	新潟大学医歯学総合病院			安佐市民病院	
	群馬県立がんセンター	新潟県立がんセンター新潟病院	福山市民病院		
埼玉県	埼玉医科大学国際医療センター	富山県	山口県		
	埼玉医科大学総合医療センター	富山大学附属病院		徳山中央病院	
	埼玉県立がんセンター	富山県立中央病院		山口大学医学部附属病院	
	埼玉県立小児医療センター	石川県	岩国医療センター		
	獨協医科大学埼玉医療センター		金沢大学医学部附属病院	徳島県	
千葉県	千葉県がんセンター	金沢医科大学病院	香川県		
	千葉大学医学部附属病院	福井県	香川県立中央病院		
	亀田総合病院	福井大学医学部附属病院	香川大学医学部附属病院		
東京都	杏林大学医学部付属病院	山梨県	愛媛県		
	聖路加国際病院	山梨県立中央病院		愛媛大学医学部附属病院	
	帝京大学医学部附属病院	山梨大学医学部附属病院		四国がんセンター	
	東京医科大学病院	長野県		高知県	
	東京医療センター			信州大学医学部附属病院	高知大学医学部附属病院
	東邦大学医療センター大森病院	長野赤十字病院	高知医療センター		
	東京都立駒込病院	岐阜県	福岡県		
	東京女子医科大学東医療センター			岐阜大学医学部附属病院	久留米大学病院
	国立成育医療研究センター			木沢記念病院	九州医療センター
	順天堂大学医学部附属順天堂医院			岐阜県総合医療センター	福岡大学病院
	東京医科歯科大学医学部附属病院			岐阜市民病院	北九州市立医療センター
			大垣市民病院	九州がんセンター	
		岐阜県立多治見病院	産業医科大学病院		
		聖隷三方原病院	佐賀県		
		浜松医科大学医学部附属病院		佐賀大学医学部附属病院	
		静岡県立静岡がんセンター		佐賀県医療センター好生館	
		総合病院聖隷浜松病院	長崎県		
		浜松医療センター		長崎大学病院	
		静岡県立総合病院	熊本県		
			熊本大学医学部附属病院		
			大分県		
			大分大学医学部附属病院		
			宮崎県		
			宮崎大学医学部附属病院		
			鹿児島県		
			相良病院		
			鹿児島大学病院		
			沖縄県		
			琉球大学医学部附属病院		

がんゲノム情報管理センター

(国立がん研究センターに設置：Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT)



がん遺伝子パネル検査について

がん遺伝子パネル検査の流れ

テンプレートDNA調製

114 mutation + amplification (whole exon)				13 fusion genes	
ABL1	BRCA1	CDKN2A	EGFR	NRAS	RET
AKT1	CTNNB1/b-catenin	IGF1R	NOTCH1	RAF1/CRAF	AKT2
AKT2	CDL3	ILN	NOTCH2	RBI	BRAP
AKT3	DNMT3	IKK1	NOTCH3	RET	BRCA2
ALK	EGFR	IKK2	NRAS	RHOA	FGFR2
APC	ENIG1	IKK3	NRG1	ROS1	FGFR3
ARAF	EP300	KOMAR/UTX	NRG1	SETD1	NRG1
ARID1A	EP300/MEK2	KEAP1	NRG2	SETD2	NRG1
ARID1B	EP300	KEAP1	NRG3	SETD3	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG4	SETD4	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG5	SETD5	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG6	SETD6	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG7	SETD7	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG8	SETD8	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG9	SETD9	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG10	SETD10	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG11	SETD11	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG12	SETD12	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG13	SETD13	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG14	SETD14	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG15	SETD15	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG16	SETD16	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG17	SETD17	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG18	SETD18	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG19	SETD19	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG20	SETD20	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG21	SETD21	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG22	SETD22	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG23	SETD23	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG24	SETD24	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG25	SETD25	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG26	SETD26	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG27	SETD27	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG28	SETD28	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG29	SETD29	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG30	SETD30	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG31	SETD31	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG32	SETD32	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG33	SETD33	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG34	SETD34	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG35	SETD35	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG36	SETD36	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG37	SETD37	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG38	SETD38	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG39	SETD39	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG40	SETD40	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG41	SETD41	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG42	SETD42	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG43	SETD43	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG44	SETD44	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG45	SETD45	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG46	SETD46	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG47	SETD47	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG48	SETD48	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG49	SETD49	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG50	SETD50	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG51	SETD51	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG52	SETD52	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG53	SETD53	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG54	SETD54	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG55	SETD55	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG56	SETD56	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG57	SETD57	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG58	SETD58	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG59	SETD59	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG60	SETD60	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG61	SETD61	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG62	SETD62	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG63	SETD63	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG64	SETD64	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG65	SETD65	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG66	SETD66	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG67	SETD67	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG68	SETD68	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG69	SETD69	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG70	SETD70	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG71	SETD71	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG72	SETD72	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG73	SETD73	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG74	SETD74	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG75	SETD75	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG76	SETD76	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG77	SETD77	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG78	SETD78	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG79	SETD79	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG80	SETD80	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG81	SETD81	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG82	SETD82	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG83	SETD83	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG84	SETD84	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG85	SETD85	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG86	SETD86	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG87	SETD87	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG88	SETD88	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG89	SETD89	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG90	SETD90	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG91	SETD91	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG92	SETD92	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG93	SETD93	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG94	SETD94	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG95	SETD95	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG96	SETD96	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG97	SETD97	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG98	SETD98	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG99	SETD99	NRG1
ATM	EP300	KEAP1	NRG100	SETD100	NRG1



検査対象となるがん関連遺伝子領域を濃縮

塩基配列決定



DNAシーケンサーにより塩基配列を決定

Raw data

AGAAGCACCTGGAGAAGT
CATG.....

TGCACACATTGACTTACC
CACT.....

AAGCAAAAATCCAGCCCA
TCAC.....

CTTGAAAAGGACTGCAC
TTGG.....

CCTGGTGGTCTGGAAGAT
CTTC.....

GCACCAGGAGGGACTTAG
TTTA.....

解析



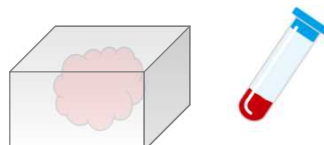
参照・判定

データベース

レポート
Patient ID: xxxxxx
Genetic aberrations:
AKT1 E17K
.....

得られた塩基配列をデータベース情報と照合し、がん関連遺伝子の異常を検出。結果をレポートとして出力

がん組織（生体試料）



期待される効果

検査結果を活用し、個々の患者に対する治療方針決定の補助

- ・ 治療効果が期待される医薬品の選択
- ・ がん種の診断
- ・ 予後に係る情報の入手 など

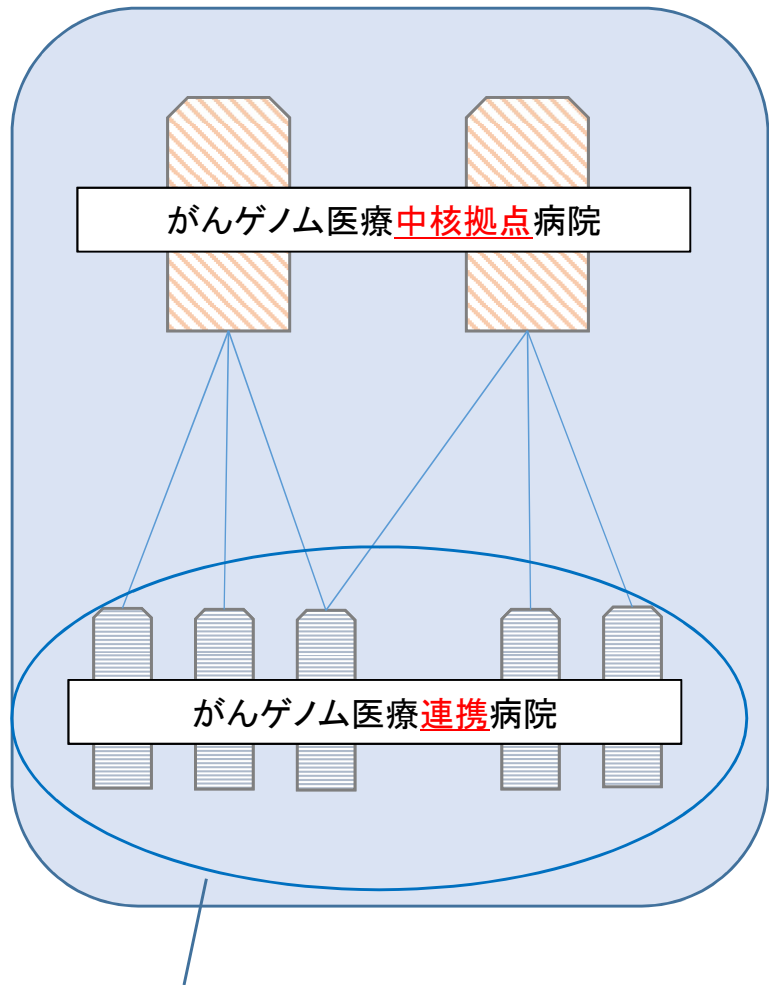


＜エキスパートパネル＞
専門家によって担当医
返却レポートを作成

がんゲノム医療中核拠点病院とがんゲノム医療連携病院の機能

第2回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議(平成31年3月8日)資料1より抜粋・一部改変

がん遺伝子パネル検査の流れ



患者説明（検査）

検体準備

→

シーケンス実施

→

エキスパートパネル

→

レポート作成

→

患者説明（結果）

→

治療

→

研究開発

	患者説明 検体準備	シーケ ンス実施	エキスパー トパネル	レポート 作成	患者 説明	治療	研究 開発
中核 拠点	必須	外注可	必須		必須	必須	必須
連携	必須	外注可	中核拠点の会議等に参加		必須	必須	協力

がんゲノム医療連携病院をがんゲノム中核拠点病院が申請※

※がんゲノム医療中核拠点病院は、整備指針の要件を満たしていることを確認の上、自らが連携するがんゲノム医療連携病院の候補となる医療機関を、厚生労働大臣に申請する。

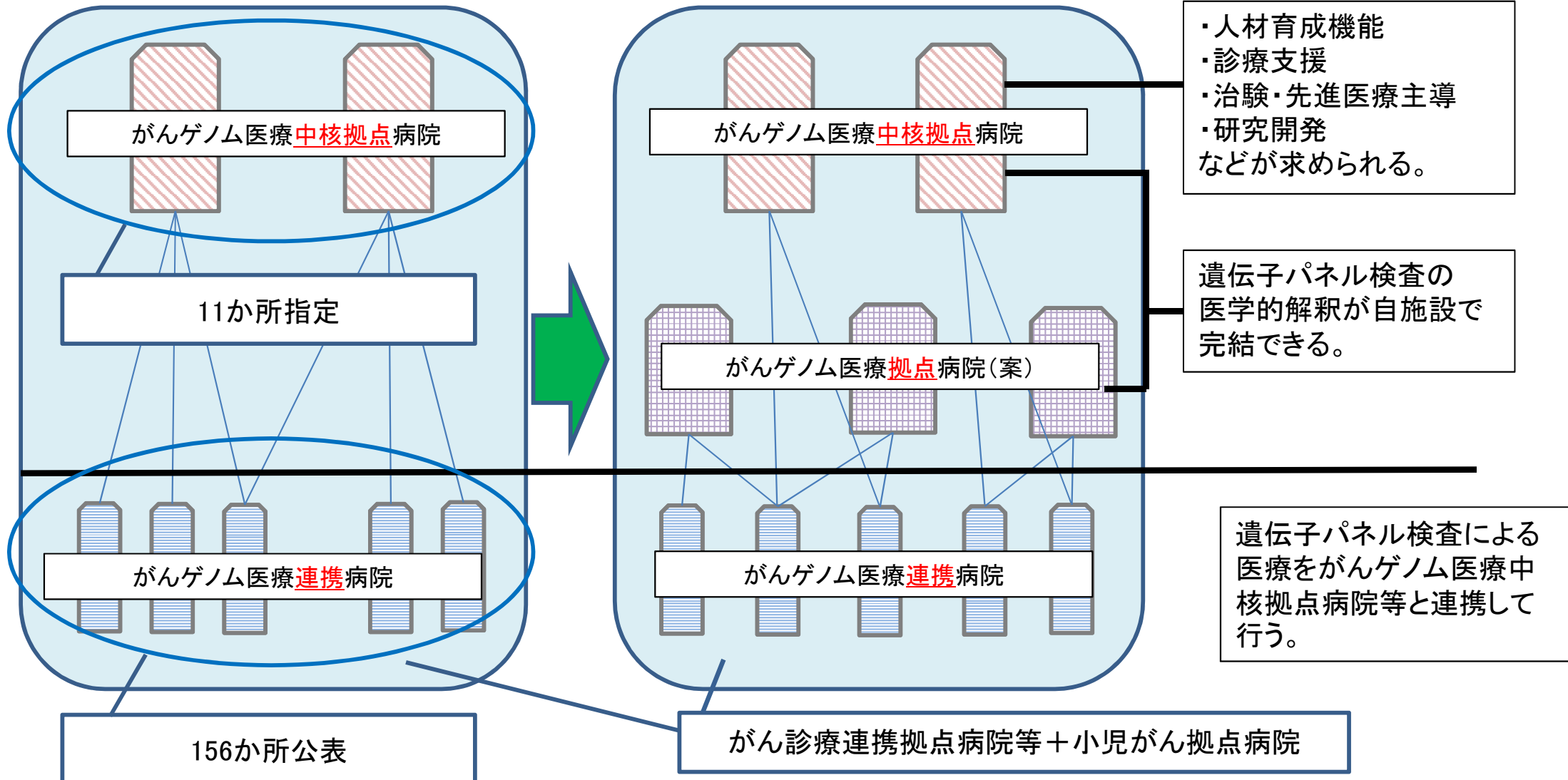
以後、がんゲノム医療中核拠点病院からがんゲノム医療連携病院の追加を、6ヶ月ごとを目処として厚生労働大臣に申請する。

がんゲノム医療の提供体制の将来像(案)

平成30年度

将来像※

第1回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議
(平成30年8月1日)資料1より抜粋・一部改変



※遺伝子パネル検査の状況を踏まえ整備

ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられるよう
段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指す

パネル検査の開発状況

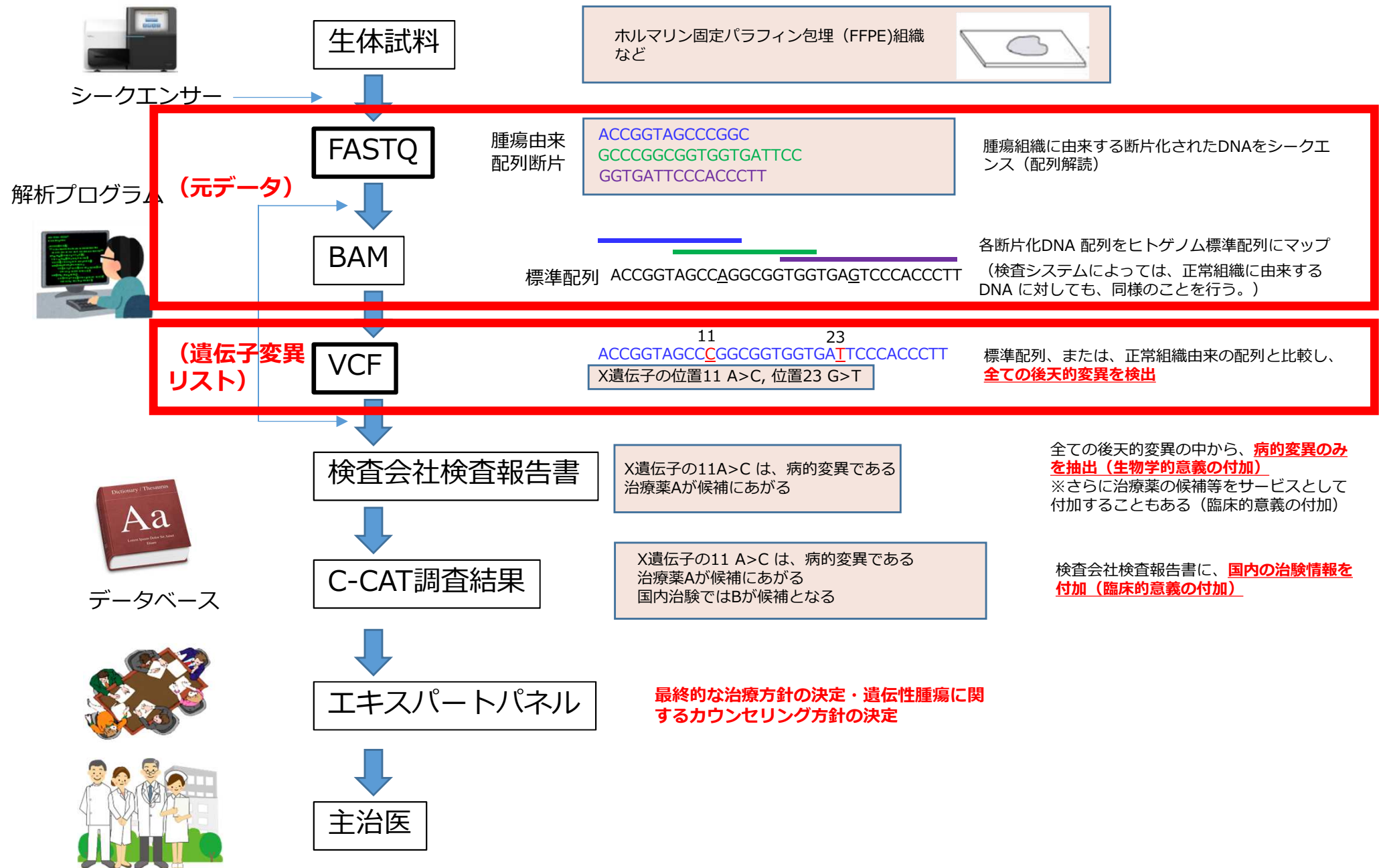
先進医療の実施状況

名称	申請医療機関	患者負担額	遺伝子数	試験の登録 症例数	試験期間	実施状況
NCCオンコパネル	国立がん研究センター中央病院	464,000円	114	205～350例	1年6ヶ月	登録終了
東大オンコパネル	東京大学医学部 附属病院	915,000円	464(DNA), 463(RNA)	200例	1年6ヶ月	2018年8月より 開始
Oncomine Target Test	大阪大学医学部 附属病院	245,000円	46	200例	1年6ヶ月	2018年10月より 開始

薬事承認の状況

名称	開発企業	申請企業	遺伝子数	—	—	承認状況
NCCオンコパネル	シスメックス 株式会社	シスメックス 株式会社	114			2018年12月に 製造販売承認
FoudationOne CDx	Foundation Medicine Inc. (米国)	中外製薬	324			2018年12月に 製造販売承認

生体試料から最終レポートまで (X遺伝子の解析をイメージ)



パネル検査に伴うゲノム情報の提出について

ゲノム情報等を集積する目的

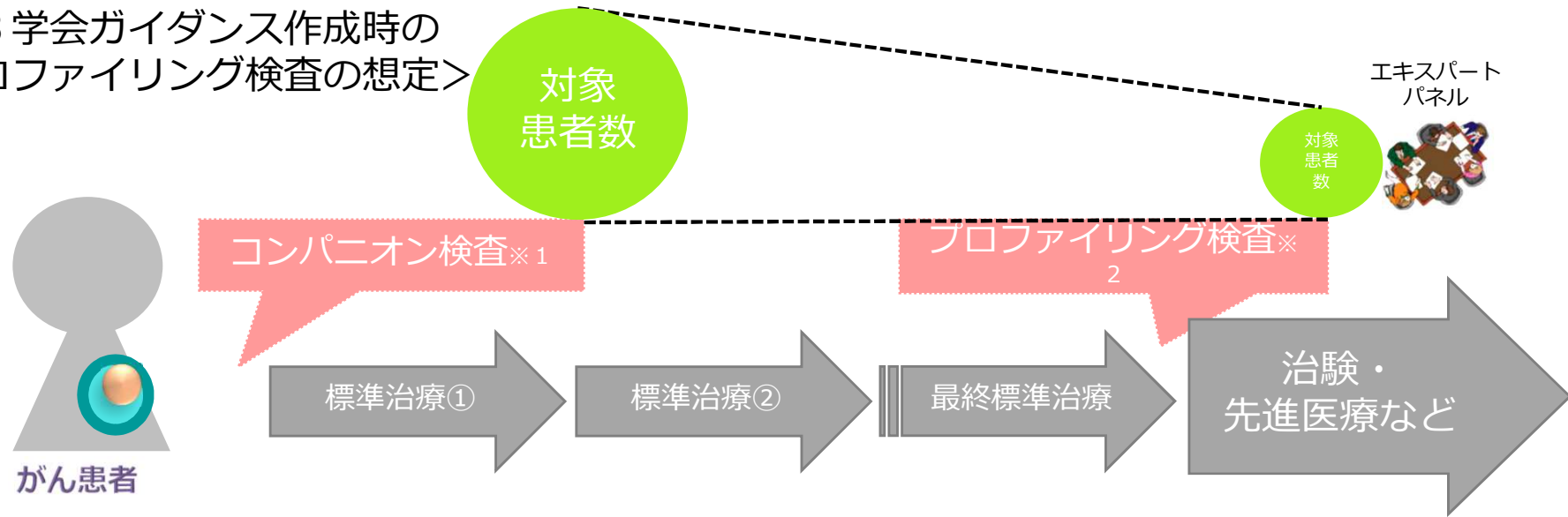
- ゲノム情報等を集約することにより、遺伝子変異に適合した臨床試験・治験を通知することができ、患者の薬剤到達性を向上させる。また、ゲノム情報等を蓄積しておくことで、新たな臨床試験や治験に関するフォローアップ情報を通知することができる。
- C-CATに提供された塩基配列の元データと臨床情報を組み合わせることにより、研究者等(二次利活用者)は、がんに関連する遺伝子変異を探索し、新たな治療法の開発を目指すことができる。また、治療の効果に影響を及ぼす遺伝子変異を同定することにより、治療の質を向上することができる。

※個人情報等の取扱いについては、個人情報保護等関連法令等を遵守。

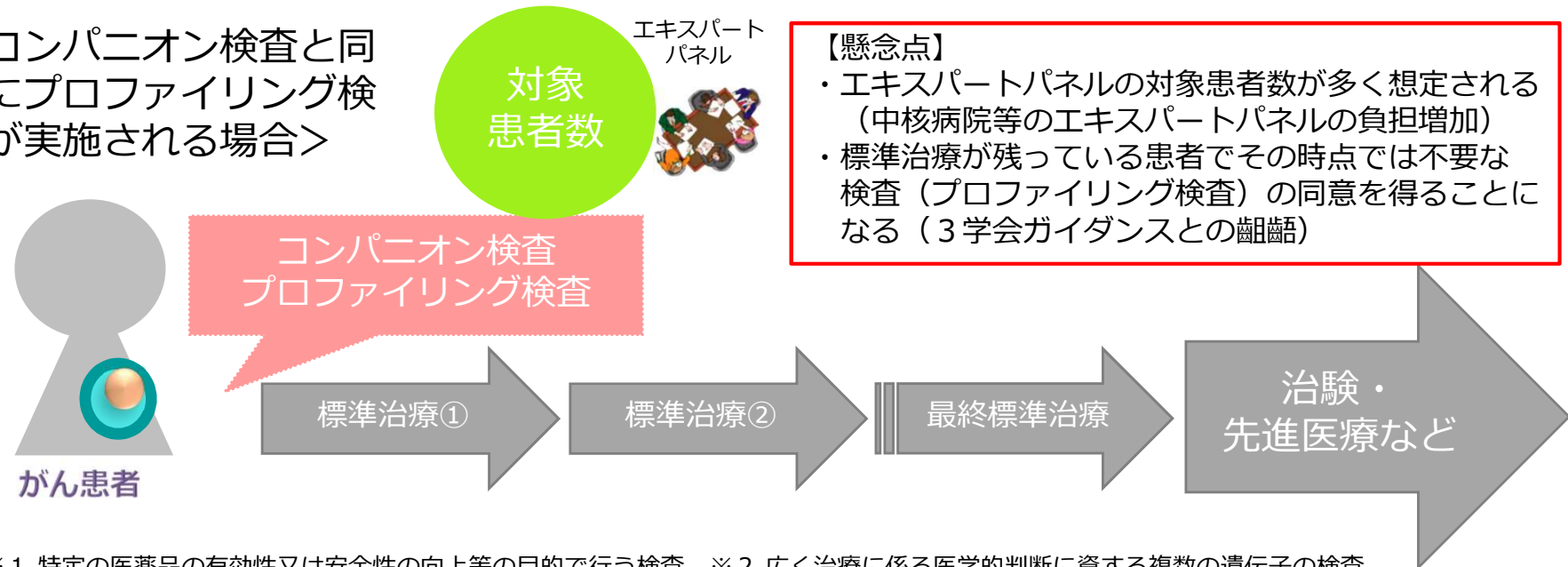
がんゲノム情報管理センター(C-CAT)について

- C-CATは、国の政策として国立がん研究センター内に設置され、がんゲノム情報等を集約・管理し、利活用を支援することを目的としている。
 - ※ C-CATの役員及び職員は、関係法令に基づき、秘密保持義務(罰則あり)などの業務の公平性が担保されるような措置が講じられている。
- C-CATは、それ自身が研究を行う機関ではなく、データを安全に保管し、適切な研究への二次利用を促進するためのプラットフォームとして、国民の健康向上に貢献していく。
- また、企業等に不利益を生じさせない観点から、解析プログラムの再構築(リバースエンジニアリング)を禁止するとともに、がんゲノム情報の二次利用時には「情報提供審査会(仮称)」において、透明性・公平性を確保した上で審査を行う等、適切な対応を行う。

<3学会ガイドン作成時の
プロファイリング検査の想定>



<コンパニオン検査と同
時にプロファイリング検
査が実施される場合>



※1 特定の医薬品の有効性又は安全性の向上等の目的で行う検査 ※2 広く治療に係る医学的判断に資する複数の遺伝子の検査

NCCオンコパネルを使用した臨床試験の結果

評価項目		全体
プロファイリングが得られた（パネル検査が実施された）症例数		187例 (100%)
i)	アクションナブル遺伝子が検出された症例数と割合	109例 (58.2%)
ii)	治療薬が選択された症例数と割合	25例 (13.4%)
iii)	生殖細胞系列の遺伝子異常が検出された症例数と割合	6例 (3.2%)
	がんの診断、予後に関する情報を取得された症例数と割合	4例 (2.1%)
iv)	高腫瘍変異負荷 (≥10変異/Mb)	17例 (9.1%)
	(≥20変異/Mb)	8例 (4.3%)

(Sunami, et al: Cancer Sci. 2019; 110: 1480-90)

参 考 資 料

遺伝子変異に基づく抗がん剤の薬事承認

- がんゲノム医療中核拠点病院等で、がんゲノム情報、抗がん剤の効果・安全性に関するエビデンスの構築とリアルワールドデータ(RWD)整備・活用の取り組みを加速。
- 条件付き早期承認制度を活用し、治験結果及びRWDから得られたエビデンスに基づき、ゲノム情報に基づく臓器横断的承認を進める（希少がんを対象とした抗がん剤に期待高）。

①患者数の少ない希少がん

小腸がん

胸腺腫

肉腫

その他希少がん

がんの事例は国立がん研究センターのHPより

②新たに発見された 頻度の低い遺伝子変異

肺がんの例

遺伝子X

ROS1
3%

ALK
4%

EGFR
50%

①、②のがんや遺伝子変異に対する検証的
(大規模) な治験は患者数が少なく困難

③患者の多いがんで頻 度が高く見られる遺 伝子変異

十分な患者数が存在するため、
通常の治験が可能
(例：EGFR遺伝子変異とゲ
フィチニブ等)

がんゲノム医療
中核拠点病院等

RWD(レジストリ)

がんゲノム情報管理センター
AIを活用して膨大なゲノム情報
を解析・利用

治験

がんの性質により
最適な治験を立案

条件付き
早期承認制度
の活用

承認後に
情報収集

必要に応じて
施設を限定して使用、
データ収集蓄積

- 医薬品への患者アクセスがより早期に実現
- 収集した情報に基づき、より適切な医療を実現
- 条件の解除やさらなる開発へ収集した情報を活用

がん遺伝子パネル検査後に想定される患者申出療養

