

第91回先進医療会議(令和2年10月8日)における先進医療Bの科学的評価結果

整理番号	技術名	適応症等	医薬品・医療機器等情報	申請医療機関 ※1	保険給付されない費用 ※1※2 (「先進医療に係る費用」)	保険給付される費用 ※2 (「保険外併用療養費に係る 保険者負担」)	保険外併用療養費分 に係る一部負担金 ※2	総評	その他 (事務的対応等)
144	国内完結型マルチプレックス がん遺伝子パネル検査	進行・再発固形がん	・TSO500がん遺伝子パネル 検査システム (イルミナ株式会社)	岡山大学病院	54万8千円	千円	4百円	適	別紙資料

※1 医療機関は患者に自己負担を求めることができる。

※2 典型的な1症例に要する費用として申請医療機関が記載した額。(四捨五入したもの)

【備考】

○ 先進医療A

- 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 以下のような医療技術であって、当該検査薬等の使用による人体への影響が極めて小さいもの
  - (1)未承認等の体外診断薬の使用又は体外診断薬の適応外使用を伴う医療技術
  - (2)未承認等の検査薬の使用又は検査薬の適応外使用を伴う医療技術

○ 先進医療B

- 3 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う医療技術(2に掲げるものを除く。)
- 4 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であって、当該医療技術の安全性、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。

先進医療B評価用紙(第2号)

評価者 構成員：山口 俊晴 先生 技術委員：\_\_\_\_\_

## 先進技術としての適格性

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
社会的妥当性 (社会的倫理 的 問 題 等)	<input type="checkbox"/> A. 倫理的問題等はない。 <input type="checkbox"/> 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。 <input type="checkbox"/> 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。 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> A. 将来的に保険収載を行うことが妥当。なお、保険導入等の評価に際しては、以下の事項について検討する必要がある。  〔すでに保険導入されている遺伝子パネル検査との違いを明確にし たうえで、どのような形で保険収載するのか検討が必要である。〕  B. 将来的に保険収載を行うべきでない。
総 評	総合判定： <input checked="" type="checkbox"/> 適 ・ 条件付き適 ・ 否  コメント： 指摘に従って、理解しやすい適切な説明文になったので適とした。既存の遺伝子パネル検査と比較し、検索遺伝子数が多いが、今後は効率性、適応などについて、どのような違いがあるのかを明らかにする必要がある。

## 「国内完結型マルチプレックスがん遺伝子パネル検査（整理番号B108）」の有効性・安全性にかかる評価について

先進医療技術審査部会

座長 山口 俊晴

岡山大学病院から申請のあった新規技術について、先進医療技術審査部会で安全性・有効性について検討を行い、その結果を以下の通りとりまとめたので報告いたします。

### 1. 先進医療の概要

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

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。）

内容：

（概要）

病理組織学的に悪性腫瘍と診断され、治癒切除不能または再発の病変を有し、標準治療がない・標準治療を終了している、もしくは標準治療終了が見込まれる固形がんの患者を対象として、マルチプレックス遺伝子パネル検査試薬（TruSight Oncology 500：TSO500）を用いた解析を行い、actionable な遺伝子異常を有する患者の割合を求めることで、遺伝子プロファイルリング検査の臨床的有用性を検証する。

TSO500は523遺伝子をターゲットとするDNA+RNAアッセイであり、遺伝子変異やコピー数異常、融合遺伝子、またMicrosatellite Instability (MSI)やTumor Mutation Burden (TMB)のような免疫療法バイオマーカーの測定も可能である。さらに、国内の解析機関において解析とデータ収集をおこなうことにより、診断の迅速化、日本人のデータ利用が可能であり、がん治療における個別化の推進に寄与できることが期待されている。

- ・主要評価項目：Actionable な遺伝子異常が検出される患者の割合
- ・副次評価項目：シーケンス成功割合、対応する治療薬が投与された割合、承認体外診断薬との結果の一致割合

予定試験期間：研究実施許可日より2023年4月まで

予定症例数：250例

（先進医療にかかる費用）

本技術に係る総費用は546,309円。先進医療に係る費用は544,829円。

患者負担額は545,273円である。

申請医療機関	岡山大学病院
協力医療機関	なし

## 2. 先進医療技術審査部会における審議概要

(1) 開催日時：令和2年9月10日（木） 16:00～  
 （第106回 先進医療技術審査部会）

### (2) 議事概要

岡山大学病院から申請のあった新規医療技術について、申請書を基に、有効性・安全性等に関する評価が行われた。

その結果、当該技術を「適」とし、本会議において指摘された条件が適切に反映されたことが確認されれば、了承とし、先進医療会議に報告することとした。

（本会議での評価結果）

第106回先進医療技術審査部会資料1-2, 1-3参照

（本会議での指摘事項及び回答）

第106回先進医療技術審査部会からの指摘事項回答参照

## 3. 先進医療技術審査部会での検討結果

岡山大学病院からの新規医療技術に関して、先進医療技術審査部会は、主として有効性・安全性等にかかる観点から論点整理を進め、それらの結果を申請書に適切に反映させ、その内容については全構成員が確認を行った結果、当該新規技術の申請内容が先進医療として妥当であると判断した。

# TS0500がんパネルを用いた遺伝子検査システム

## 薬事承認申請範囲

体外診断薬

がん遺伝子パネル

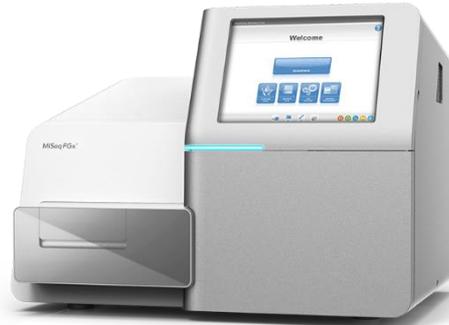
イルミナ社製:TS0500パネル  
DNA:523遺伝子  
RNA:55遺伝子

バリエーションタイプ	TruSight Oncology 500	関連例
SNV および indel	✓	KRAS G12D, EGFR exon 19 欠失, BRAF V600E
融合	✓	ALK, ROS1, NTRK1, NTRK2, NTRK3
スプライスバリエーション	✓	MET exon 14
MSI	✓	MSI-High
TMB	✓	TMB-High

医療機器

次世代シーケンサー

イルミナ社製:NextSeq 550DX



医療機器(プログラム)

解析プログラム



TruSight Oncology 500  
Local App

FFPE 検体

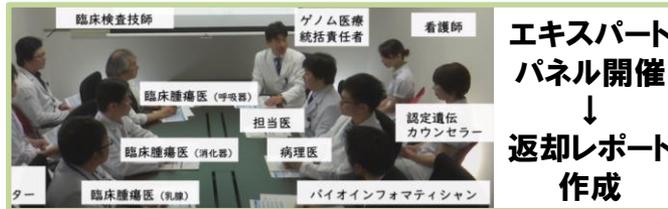


複数の組織タイプに対応

サンプル



市販の DNA/RNA  
抽出キット

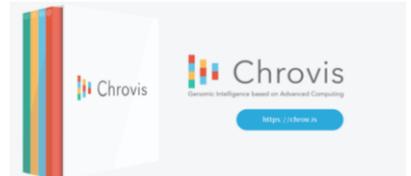


エキスパート  
パネル開催  
↓  
返却レポート  
作成



結果説明外来

治験情報等アノテーション支援  
株式会社テック:  
がんゲノム医療AIソリューション  
「Chrovis (クロビス)」



# 薬事承認申請までのロードマップ

- 試験薬または試験機器：TrueSightOncology500（製品名：TSO500）
- 先進医療での適応疾患：進行・治癒切除不能または再発の固形がん

## 先行研究

- 試験名：  
マルチプレックスがん遺伝子パネル検査の臨床性能評価に関する前向き単施設観察研究
- 試験デザイン：  
前向き観察研究
- 期間：2020.4～2020.7
- 被験者数：17例
- 結果：MSS/MSIの判定、TMBの判定、SNVについて、全症例で保険収載パネルと一致

## 先進医療

- 試験名：国内完結型個別化医療に向けたマルチプレックス遺伝子パネル検査研究
- 試験デザイン：侵襲を伴わない前向き介入研究、多施設共同試験
- 登録期間：18か月（2020.12～2022.5予定）
- 被験者数：250例
- Primary endpoint：Actionableな遺伝子異常が検出される患者の割合
- Secondary endpoint：シーケンス成功割合、対応する治療薬が投与された割合、承認体外診断薬との結果の一致割合

参考資料  
として使用

## ○主な適格基準：

- ・登録時年齢が16歳以上
- ・登録時にECOG Performance Status 0～1
- ・病理学的診断によって悪性固形腫瘍と診断されており、TSO500解析可能な量の残余検体が確保できる
- ・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：①原発不明がん、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）

## 分析性能試験済み

### 海外での現状

薬事承認：米国（FDAの優先審査診断薬（Breakthrough Device Designation/画期的医療機器）に指定され、現在イルミナ社が薬事申請中）、欧州（無）、韓国（LDTとして使用中）  
世界41か国で研究用試薬として既に応用されている  
ガイドライン<sup>⑤</sup>記載：（無）、進行中の臨床試験（無）

薬事承認申請