

地方厚生（支）局医療課 御中

厚生労働省保険局医療課

先進医療技術「標準治療終了前におけるがんゲノムプロファイリング検査」に関する施設基準について

今般、先進医療の施設基準の見直し等に伴い、厚生労働大臣の定める先進医療及び患者申出療養並びに施設基準（平成 20 年厚生労働省告示第 129 号。以下「平成 20 年告示」という。）の一部が令和 7 年 12 月 26 日をもって改正され、令和 8 年 1 月 1 日から適用されることとなったところである。

については、平成 20 年告示の第二の三十のロの（２）⑭の具体的な内容について、下記のとおりとするので、その取扱いについて遺漏なきようご対応をお願いしたい。

記

- 厚生労働大臣が指定するがんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院又は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が整備されていること。
- 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（CCAT）に全例を提出していること。なお、提出に当たっては、CCAT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、CCATへの登録の際に、「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ー 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、以下の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を説明して差し支えない。
 - ・ 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の結果、コンパニオン診断としては適応外ではあるが、国内で薬事承認されている医薬品が使用可能なもの（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
 - ・ エクスパートパネルが開催された年月日
 - ・ エク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-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
 - ・ 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
 - ・ 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
- エクスパートパネルの実施に際しては、「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日付け健発 0801 第18号厚生労働省健康局長通知）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日付け健が発 0303 第1号厚生労働省健康局がん・疾病対策課長通知）に基づき開催していること。