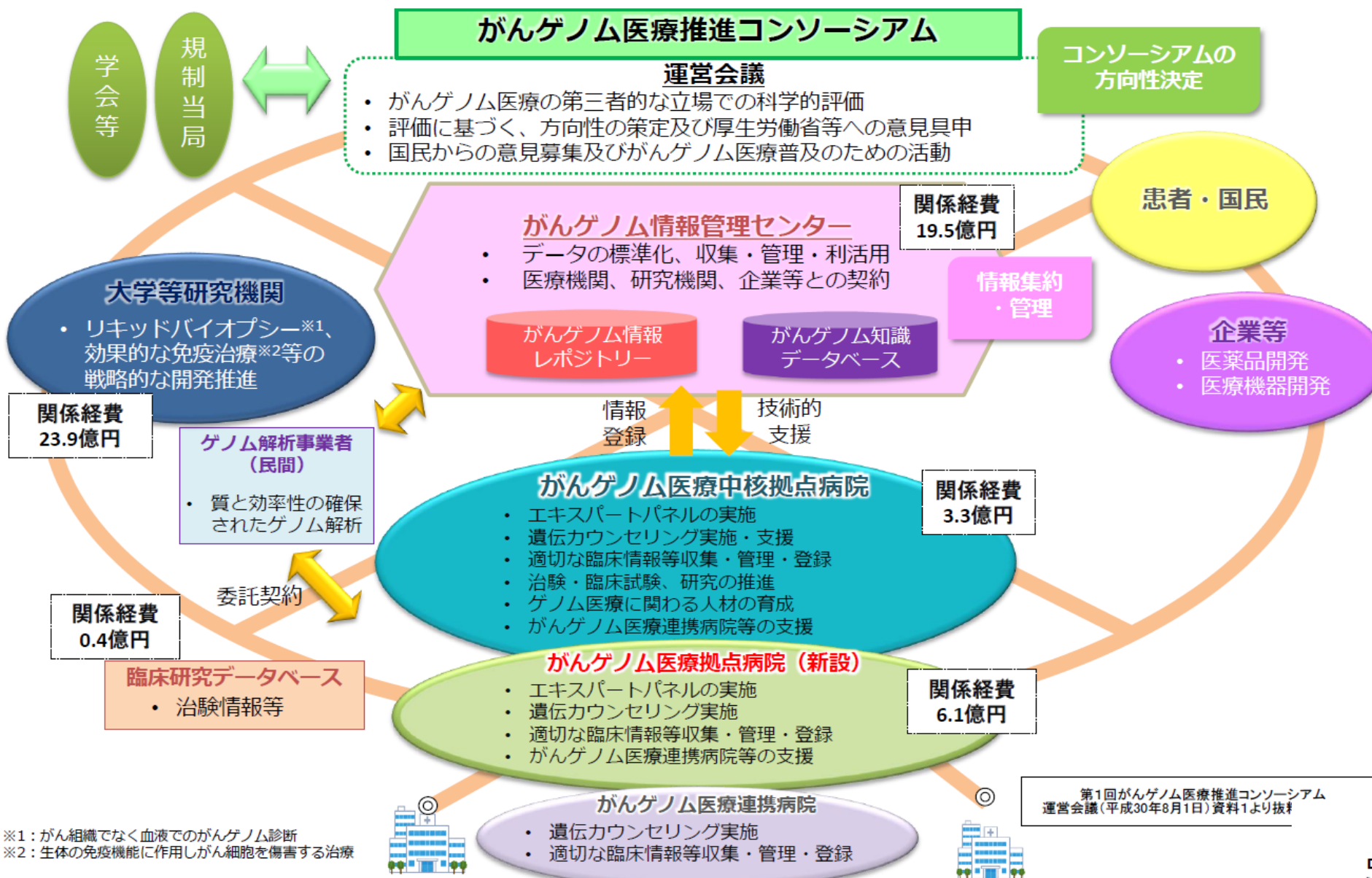
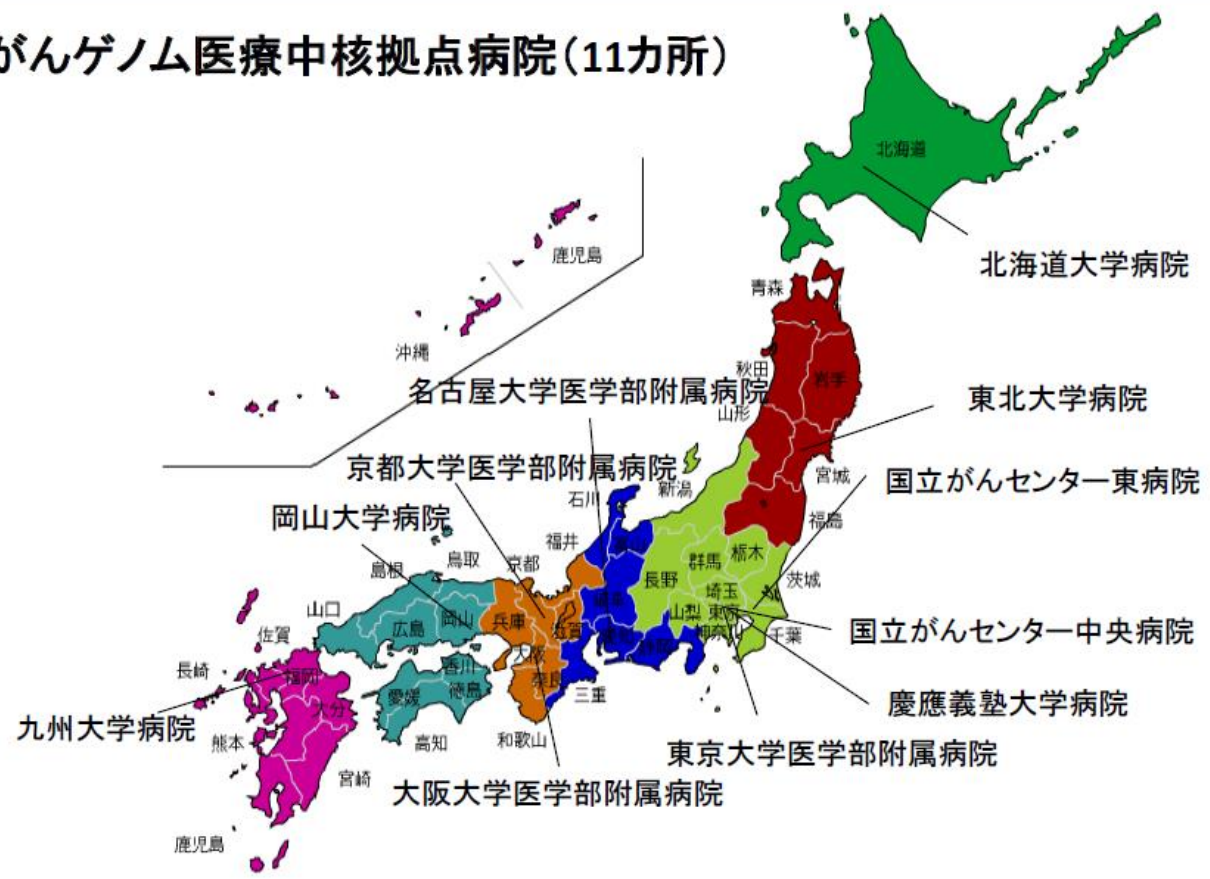


がんゲノム医療推進コンソーシアム関連経費 平成31年度予算（案）：53.2億円



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(2018年10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(135カ所)

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

色分けは地方厚生局の地域ブロックに基づく

令和元年(2019)5月 27 日

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件の見直しについての考え方(案)

がんゲノム医療提供体制については、平成 29(2017)年 12 月に、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」(平成 29 年 12 月 25 日健発 1225 第3号厚生労働省健康局長通知の別添。以下「整備指針」という。)を策定し、これに基づき、がんゲノム医療中核拠点病院(以下「中核拠点病院」という。)の指定や、がんゲノム医療連携病院(以下「連携病院」という。)の公表など、がんゲノム医療の実装化に向け、取組を進めてきた。

今般、がんゲノム医療の更なる充実に向け、「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」を開催し、議論を行ったため、下記ⅠからⅢのとおり、議論の結果を報告する。なお、下記Ⅰ及びⅡを踏まえ、整備指針の見直しを行うこととする。

Ⅰ 指定要件について

1 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の要件の明確化又は実態に合わせた修正

昨今のがんゲノム医療の進展及び実態を踏まえ、整備指針における中核拠点病院及び連携病院の指定要件のうち、診療機能、診療従事者及び診療実績に係る一部の項目について、要件の明確化又は実態に合わせた修正を行うこととする。

具体的には、現行の整備指針において、中核拠点病院及び連携病院の診療機能のうち、がんゲノム情報管理センターに登録すべきものとして、「臨床情報やゲノム情報等」と規定されているところ、これまでの議論により、登録すべき「臨床情報やゲノム情報等」の内容が具体化されてきたため、「臨床情報(中核拠点病院等連絡会議が定める臨床項目)やゲノム情報(塩基配列の元データ(FASTQ/BAM)と遺伝子変異リスト(VCF/XML))」と明確化する。また、エキスパートパネルにおいて、小児がん症例を検討する場合には、小児がんについて専門的な知識を有し、エキスパートパネルに参加したことのある者が1名以上含まれていることを要件として追記する。

2 がんゲノム医療拠点病院の要件の考え方

既存の中核拠点病院及び連携病院に加え、「自施設でがんゲノム医療を完結できる医療機関」として、「がんゲノム医療拠点病院」(以下「拠点病院」という。)を新設することとする。拠点病院の指定要件については、以下①及び②を基本的な原則とする。

- ① 医療提供体制については、中核拠点病院と同等の要件とする。
- ② 人材育成、治験・先進医療等については、連携病院と同等の要件とする。

なお、上記①及び②の基本原則に加え、拠点病院の指定に当たっては、下記事項を考慮するものとする。

- ・ 拠点病院は、治験・先進医療及び患者申出療養制度等の治療に関して、一定の役割を担うものと想定されるため、指定に当たっては、中核拠点病院と同等の実績があることが望ましい。但し、小児症例を専門とする医療機関が拠点病院の指定を受けようとする際には、その実績については、小児がん症例の絶対数が少ないことを考慮し、実績を評価する。
- ・ 適応外薬、未承認薬及び治験薬を使用する場合には、予期しない有害事象が発生することが想定されるため、指定に当たっては、複数の有害事象への対応経験があり、適切な対応及び報告ができる体制が整備されていることが必要である。
- ・ 拠点病院の遺伝子パネル検査等を行う体制について、検体検査に関する品質管理や、精度管理を行うため、指定に当たっては、臨床検査室及び病理検査室においては、外部機関による技術能力についての施設認定（以下「第三者認定」という。）が必要である。なお、臨床検査室及び病理検査室の第三者認定については、次回更新時まで、2年半程度の経過措置期間を設けることとする。
- ・ 拠点病院の指定に関しては、「自施設でがんゲノム医療を完結できる医療機関」としての質の担保を第一としながらも、地域性や小児がん症例への対応も考慮し、指定を行うことが望ましい。

3 がんゲノム医療中核拠点病院等の適切な連携体制について

現行の整備指針において、中核拠点病院と連携病院の連携体制については、連携病院が、複数の中核拠点病院と連携体制を構築することを可能としていた。今般、遺伝子パネル検査が保険診療下で実施されることや拠点病院の制度が創設されることを踏まえ、以下①及び②を基本的な原則とする。

- ① 医療提供体制に関して、連携病院は、エキスパートパネルを開催する、原則1箇所の中核拠点病院又は拠点病院と連携する。
- ② 人材育成、治験・先進医療等に関して、中核拠点病院が中心的な役割を担い、中核拠点病院に拠点病院及び連携病院が連携する体制とする。

なお、①については、以下の観点に留意すること。

- ・ 「原則1箇所」の要件については、連携病院が、エキスパートパネルを依頼する際に連携する中核拠点病院又は拠点病院について、原則1箇所とすることを意味しており、治験・先進医療等に関して、特定の中核拠点病院又は拠点病院と連携することを想定しているわけではない。
- ・ 小児がん症例などについては、連携病院が連携する1箇所の中核拠点病院又は拠点病院において、必ずしもエキスパートパネルでの議論が可能とは限らないため、その

ようながん種にかかる連携については、そのがん種について知見のある中核拠点病院又は拠点病院と適切に連携すること。

- ・ 連携体制が再編成されることとなるため、一定の経過措置期間を設けて整理する。
- ・ エキスパートパネルへの参加については、情報セキュリティが担保されたオンラインでの会議参加や必要な部分のみの参加を可能とするなど、運用上の配慮が必要である。具体的には、以下の事例などについて、運用上の配慮が必要であると想定される。
 - 患者が連携病院において遺伝子パネル検査を受けた場合であって、当該主治医が、中核拠点病院又は拠点病院のエキスパートパネルに参加する場合。
 - 中核拠点病院又は拠点病院のエキスパートパネルの構成員が、学会等の理由により、参加が困難な場合。

II 指定期間及び指定の手続きについて

1 指定期間について

中核拠点病院の2回目及び拠点病院の初回の指定の有効期間を2022年3月31日までとする。なお、今回以降の指定の有効期間については、再度議論が必要である。その理由として、以下の点が挙げられる。

- ・ 今後、中核拠点病院及び拠点病院は、連携体制を適切に確保する観点から同時に見直すべきであること。
- ・ 近年のゲノム医療の進歩はめざましく、今後、新しい技術の実装やそれに伴う提供体制の整備の必要性など、現時点で予想できない事象が発生しうするため、現行の整備指針で規定されている、2回目以降の中核拠点病院の指定の有効期間(4年)は長過ぎると考えられること。

2 指定の手続きについて

- ・ 連携体制を適切に確保する観点から、中核拠点病院が、拠点病院及び連携病院との関係性をとりまとめることとする。なお、拠点病院の指定を受けようとする医療機関は、中核拠点病院と協議のうえ、申請を行うこととする。
- ・ 現況報告書は、中核拠点病院又は拠点病院が、自身の現況報告書と共に、連携する連携病院の現況報告書を取りまとめた上で、厚生労働大臣に提出すること。
- ・ 中核拠点病院又は拠点病院は、自ら指定した連携病院が、要件を欠くに至ったと認めるときには、厚生労働省と協議のうえ、その選定を取りやめることができることとする。なお、選定を取りやめる場合は、別途定める期限までに、厚生労働省に報告することとする。

III その他

- ・ 現在は、固形がんを対象とした遺伝子パネル検査が薬事承認されているが、将来的には、造血器腫瘍を対象とした遺伝子パネル検査についても、医療提供体制の整備を進め

るべきである。特に、小児期及び思春期・若年成人における悪性腫瘍においては、造血器腫瘍の占める割合が相対的に高いという特徴を踏まえ、造血器腫瘍の医療提供体制が、固形がんと同様で良いかどうかについても検討すべきである。

- ・ ゲノム医療に係る相談支援体制については、今後、「がんとの共生のあり方に関する検討会」において議論を深めると共に、患者にとってアクセスしやすい窓口等をさらに充実させる必要がある。
- ・ がんゲノム医療が実装化されるにあたり、患者・国民に対し、ゲノム医療に関するより正確な情報提供を行うことが重要である。
- ・ ゲノム情報は、非常に機微な情報であるため、国、がんゲノム情報管理センターや医療機関を中心として、適切に管理する必要がある。
- ・ 遺伝子パネル検査が、保険診療下で実施されるにあたり、今後、専門的な遺伝カウンセリングの需要が高まることが想定される。引き続き、必要な患者やその家族が、適切に遺伝カウンセリングを受けられる体制整備に取り組む必要がある。
- ・ ゲノム医療に係る人材育成については、今後も継続して取り組む必要があるが、中核拠点病院間での質の担保や課題の共有も必要であり、中核拠点病院等連絡会議における議論や、学会との連携等が重要である。

「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」
開催要綱

1. 趣旨

政府としては、平成 30 年（2018）3 月に閣議決定された第 3 期がん対策推進基本計画に基づき、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体制整備を進めてきた。

平成 29（2017）年 12 月に「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針（平成 29 年 12 月 25 日健発 1225 第 3 号厚生労働省健康局長通知の別添）」を発出し、平成 30（2018）年 2 月に、がんゲノム医療を牽引する高度な機能を有する医療機関として「がんゲノム医療中核拠点病院（以下、中核拠点病院）」を全国に 11 箇所指定し、中核拠点病院と連携して、がんゲノム医療を提供する「がんゲノム医療連携病院」を平成 31（2019）年 4 月までに 156 箇所公表してきた。

今般、がんゲノム医療提供体制をさらに充実させるため、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」を見直すとともに、自施設でがんゲノム医療を完結できる医療機関として「がんゲノム医療拠点病院」の指定要件を策定するため、本ワーキンググループを設置し、検討結果を「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」に報告することとする。

2. 検討事項

- （1）がんゲノム医療の提供体制について
- （2）がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について
- （3）その他必要な事項

3. その他

- （1）本ワーキンググループは厚生労働省健康局長が別紙の構成員の参集を求めて開催する。
- （2）本ワーキンググループには、構成員の互選により座長をおき、ワーキンググループを統括する。
- （3）本ワーキンググループには、必要に応じ、別紙構成員以外の有識者等の参集を依頼することができるものとする。
- （4）本ワーキンググループは、原則として公開とする。
- （5）本ワーキンググループの庶務は、健康局がん・疾病対策課が行う。
- （6）この要綱に定めるもののほか、本ワーキンググループの開催に必要な事項は、座長が健康局長と協議の上、定める。
- （7）本ワーキンググループで得られた成果は、「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」に報告する。

「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」
構成員名簿

- 石川 俊平 国立大学法人東京大学大学院医学系研究科衛生学分野 教授
- 小杉 眞司 国立大学法人京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻
医療倫理学・遺伝医療学 教授
- 佐々木 毅 国立大学法人東京大学大学院医学系研究科次世代病理情報連携学講座
特任教授
- 土原 一哉 国立研究開発法人国立がん研究センター先端医療開発センター
トランスレーショナルインフォマティクス分野 分野長
- 中澤 温子 埼玉県立小児医療センター臨床研究部 部長
- 中島 貴子 聖マリアンナ医科大学臨床腫瘍学 教授
- 西田 俊朗 国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院 病院長
- 前田 高宏 国立大学法人九州大学大学院病院遺伝子・細胞療法部 部長・准教授
- 三好 綾 NPO 法人がんサポートかごしま 理事長

○・・・座長

(五十音順・敬称略)

① パネル検査を実施できる体制がある(外部機関との委託を含む)

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
【診療機能】 ○ 第三者認定を受けた臨床検査室及び病理検査室を有する(ただし、病理検査室の外部認定は2年間の経過措置を設ける)。 ○ 組織検体の取扱いが明文化されており、処理等が適切に記録される。 ○ シークエンスの実施について、自施設内で行う場合は、明文化された手順に従ってシークエンスが実施され、その結果が適切に記録されること。 ○ シークエンスの実施について、シークエンスを適切に行うことができる医療機関又は検査機関へ委託する場合は、個人情報の取扱いなどについて、適切に取り決めをした上で、依頼すること。 【診療従事者】 ○ 病理検査室に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複数名配置されている。なお、そのうち2名以上は、エキスパートパネルの構成員である。 ○ 病理検査室に病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師が1名以上配置されている。	【診療機能】 ○ 第三者認定を受けた臨床検査室及び病理検査室を有する(ただし、臨床検査室及び病理検査室の外部認定は、次回更新時までの経過措置を設ける)。 ○ 組織検体の取扱いが明文化されており、処理等が適切に記録される。 ○ シークエンスの実施について、自施設内で行う場合は、明文化された手順に従ってシークエンスが実施され、その結果が適切に記録されること。 ○ シークエンスの実施について、シークエンスを適切に行うことができる医療機関又は検査機関へ委託する場合は、個人情報の取扱いなどについて、適切に取り決めをした上で、依頼すること。 【診療従事者】 ○ 病理検査室に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複数名配置されている。なお、そのうち2名以上は、エキスパートパネルの構成員である。 ○ 病理検査室に病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師が1名以上配置されている。	【診療機能】 ○ 第三者認定を受けた臨床検査室及び病理検査室を有することが望ましい。 ○ 組織検体の取扱いが明文化されており、処理等が適切に記録される。 ○ 準備した検体について、連携するがんゲノム医療中核拠点病院等に適切に送付できる体制が整備されている。 【診療従事者】 ○ 病理検査室に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名以上配置されている。 ○ 病理検査室に病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師が1名以上配置されている。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について(案)

② パネル検査結果の医学的解釈可能な専門家集団を有している

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
【診療機能】 ○ 遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種による検討会(以下「エキスパートパネル」という。)が、月1回以上開催される。 ○ エクスパートパネルでは、がんゲノム医療連携病院から依頼された遺伝子パネル検査の結果についても検討することとし、検討した内容等については、当該がんゲノム医療連携病院に適切に情報提供すること。 【診療従事者】 エキスパートパネルの構成員について ○ 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。 ○ 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。 ○ 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。 ○ 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複数名含まれている。 ○ 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専門家が1名以上含まれている。 ○ 自施設で遺伝子パネル検査を実施する施設については、次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要な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。 ○ 小児がん症例を検討する場合には、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者が1名以上含まれていること。 ○ 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。	【診療機能】 ○ 遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種による検討会(以下「エキスパートパネル」という。)が、月1回以上開催される。 ○ エクスパートパネルでは、がんゲノム医療連携病院から依頼された遺伝子パネル検査の結果についても検討することとし、検討した内容等については、当該がんゲノム医療連携病院に適切に情報提供すること。 【診療従事者】 エキスパートパネルの構成員について ○ 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。 ○ 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。 ○ 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。 ○ 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複数名含まれている。 ○ 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専門家が1名以上含まれている。 ○ 自施設で遺伝子パネル検査を実施する施設については、次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要な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。 ○ 小児がん症例を検討する場合には、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者が1名以上含まれていること。 ○ 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。	【診療機能】 ○ エクスパートパネルが開催される際には、がんゲノム医療連携病院の主治医又は当該主治医に代わる医師が参加し、示された内容について、患者に説明できる体制が整備されていること。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について(案)

③ 遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングが可能である

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
【診療機能】 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門が設置されており、当該部門が、複数の診療科と連携可能な体制が整備されている。 ○ 遺伝子パネル検査の二次的所見として、生殖細胞系列変異が同定された場合の対応方針について、明文化された規定がある。 【診療従事者】 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門に、その長として、常勤の医師が配置されている。 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門に、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名以上配置されている。また、当該医師のうち、少なくとも1名は、エキスパートパネルの構成員であること。 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門に、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名以上配置されている。また、当該者のうち、少なくとも1名は、エキスパートパネルの構成員であること。 ○ 患者に遺伝子パネル検査の補助説明を行ったり、遺伝子パネル検査において二次的所見が見つかった際に、患者を遺伝カウンセリング等を行う部門につないだりする者が、院内に複数名配置されている。 【診療実績】 ○ 遺伝性腫瘍に係る遺伝カウンセリングを、申請時点よりさかのぼって、1年の間に、10 人程度に対して実施している。 ○ 遺伝性腫瘍に係る遺伝学的検査を、申請時点よりさかのぼって、1年の間に、10 件程度実施している。	【診療機能】 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門が設置されており、当該部門が、複数の診療科と連携可能な体制が整備されている。 ○ 遺伝子パネル検査の二次的所見として、生殖細胞系列変異が同定された場合の対応方針について、明文化された規定がある。 【診療従事者】 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門に、その長として、常勤の医師が配置されている。 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門に、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名以上配置されている。また、当該医師のうち、少なくとも1名は、エキスパートパネルの構成員であること。 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門に、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名以上配置されている。また、当該者のうち、少なくとも1名は、エキスパートパネルの構成員であること。 ○ 患者に遺伝子パネル検査の補助説明を行ったり、遺伝子パネル検査において二次的所見が見つかった際に、患者を遺伝カウンセリング等を行う部門につないだりする者が、院内に複数名配置されている。 【診療実績】 ○ 遺伝性腫瘍に係る遺伝カウンセリングを、申請時点よりさかのぼって、1年の間に、10 人程度に対して実施している。 ○ 遺伝性腫瘍に係る遺伝学的検査を、申請時点よりさかのぼって、1年の間に、10 人程度実施している。	【診療機能】 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門が設置されており、当該部門が、複数の診療科と連携可能な体制が整備されている。 ○ 遺伝子パネル検査の二次的所見として、生殖細胞系列変異が同定された場合の対応方針について、明文化された規定がある。 【診療従事者】 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門に、その長として、常勤の医師が配置されている。 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門に、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名以上配置されている。 ○ 遺伝カウンセリング等を行う部門に、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名以上配置されている。 ○ 患者に遺伝子パネル検査の補助説明を行ったり、遺伝子パネル検査において二次的所見が見つかった際に、患者を遺伝カウンセリング等を行う部門につないだりする者が、院内に1名以上配置されている。 【診療実績】 ○ 遺伝性腫瘍に係る遺伝カウンセリングを、申請時点よりさかのぼって、1年の間に、1 人以上に対して実施している。 ○ 遺伝性腫瘍に係る遺伝学的検査を、申請時点よりさかのぼって、1年の間に、1件以上実施している。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について(案)

④ パネル検査等の対象者について一定数以上の症例を有している

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
○ がん診療連携拠点病院等(都道府県がん診療連携拠点病院、地域がん診療連携拠点病院、特定領域がん診療連携拠点病院、国立がん研究センター中央病院、国立がん研究センター東病院及び地域がん診療病院のこと。以下同じ。)又は小児がん拠点病院である。	○ がん診療連携拠点病院等(都道府県がん診療連携拠点病院、地域がん診療連携拠点病院、特定領域がん診療連携拠点病院、国立がん研究センター中央病院、国立がん研究センター東病院及び地域がん診療病院のこと。以下同じ。)又は小児がん拠点病院である。	○ がん診療連携拠点病院等(都道府県がん診療連携拠点病院、地域がん診療連携拠点病院、特定領域がん診療連携拠点病院、国立がん研究センター中央病院、国立がん研究センター東病院及び地域がん診療病院のこと。以下同じ。)又は小児がん拠点病院である。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について(案)

⑤ パネル検査結果や臨床情報等について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができ、必要な情報については「がんゲノム情報管理センター」に登録する

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
【診療機能】 ○ がんゲノム医療に関するデータ管理を行う部門が設置されている。 ○ 国立研究開発法人国立がん研究センターの「がんゲノム情報管理センター」に、がんゲノム医療を受ける患者の臨床情報(がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議が定める項目)やゲノム情報(塩基配列の元データ(FASTQ/BAM)及び遺伝子変異リスト(VCF/XML))等の必要な情報を、患者の同意の下で、適切に登録できる体制が整備されている。 ○ 患者の臨床情報やゲノム情報等について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができる体制が整備されている。 【診療従事者】 ○ がんゲノム医療に関するデータ管理を行う部門に、常勤の職員が責任者として配置されている。 ○ がんゲノム医療に関するデータ管理を行う部門に、がんゲノム医療を受ける患者の臨床情報及びゲノム情報を収集・管理する実務担当者が、1名以上が配置されている。なお、当該実務者は、専従であることが望ましい。	【診療機能】 ○ がんゲノム医療に関するデータ管理を行う部門が設置されている。 ○ 国立研究開発法人国立がん研究センターの「がんゲノム情報管理センター」に、がんゲノム医療を受ける患者の臨床情報(がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議が定める項目)やゲノム情報(塩基配列の元データ(FASTQ/BAM)及び遺伝子変異リスト(VCF/XML))等の必要な情報を、患者の同意の下で、適切に登録できる体制が整備されている。 ○ 患者の臨床情報やゲノム情報等について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができる体制が整備されている。 【診療従事者】 ○ がんゲノム医療に関するデータ管理を行う部門に、常勤の職員が責任者として配置されている。 ○ がんゲノム医療に関するデータ管理を行う部門に、がんゲノム医療を受ける患者の臨床情報及びゲノム情報を収集・管理する実務担当として、1名以上が配置されている。なお、当該実務者は、専従であることが望ましい。	【診療機能】 ○ がんゲノム医療を受ける患者のエキスパートパネルに必要な臨床情報等を、連携するがんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院に提供する体制が整備されている。 ○ 国立研究開発法人国立がん研究センターの「がんゲノム情報管理センター」に、がんゲノム医療を受ける患者の臨床情報(中核拠点病院等連絡会議が定める項目)やゲノム情報(塩基配列の元データ(FASTQ/BAM)と遺伝子変異リスト(VCF/XML))等の必要な情報を、患者の同意の下で、適切に登録できる体制が整備されている。 ○ 患者のゲノム情報や臨床情報等について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができる体制が整備されている。 【診療従事者】 ○ がんゲノム医療に関する情報の取扱いに関して、がんゲノム医療に係わるデータ管理を行う責任者が定められている。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について(案)

⑥ 手術検体等生体試料を新鮮凍結保存可能な体制を有している

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
【診療機能】 ○ がん組織及び非がん組織等のペア検体の凍結保存する場合を含め、患者の同意の下で、臓器横断的に検体が、適切に保管・管理される体制が整備されている。 ○ 組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制が整備されている。	【診療機能】 ○ がん組織及び非がん組織等のペア検体の凍結保存する場合を含め、患者の同意の下で、臓器横断的に検体が、適切に保管・管理される体制が整備されている。 ○ 組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制が整備されている。	【診療機能】 ○ がん組織及び非がん組織等のペア検体の凍結保存する場合を含め、患者の同意の下で、臓器横断的に検体が、適切に保管・管理される体制が整備されている。 ○ 組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制が整備されている。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について(案)

⑦ 先進医療、医師主導治験、国際共同治験も含めた臨床試験・治験等の実施について適切な体制を備えており、一定の実績を有している

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
【診療機能】 ○ がんゲノム医療中核拠点病院は、臨床研究中核病院であることが望ましい。臨床研究中核病院でない場合は、臨床研究中核病院における臨床研究の実施体制に準じて、医療法施行規則第9条の25各号に掲げる体制が整備されていること。	【診療機能】 ○ 医療に関わる安全管理を行う部門(以下「医療安全管理部門」という。)が設置されている。 ○ 医療に関わる安全管理のための指針を整備すること、必要な会議を開催すること、職員研修を行うこと、適切に事故報告を行うことが可能であること等の医療安全に関する体制が整備されている。 【診療従事者】 ○ 医療安全責任者が配置されていること。 ○ 医療安全管理部門には、専任の医師、薬剤師及び看護師が配置されている。 【診療実績】 ○ 未承認薬又は適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、又は先進医療Bにおいて、新規の患者を、申請時点よりさかのぼって、<u>過去3年の間に、合計 100 人以上登録した実績がある。</u> ○ 新規の医師主導治験又は先進医療 B を、申請時点よりさかのぼって、過去3年の間に、主導的に複数件実施した実績があること。	【診療機能】 ○ 医療に関わる安全管理を行う部門(以下「医療安全管理部門」という。)が設置されている。 ○ 医療に関わる安全管理のための指針を整備すること、必要な会議を開催すること、職員研修を行うこと、適切に事故報告を行うことが可能であること等の医療安全に関する体制が整備されている。 【診療従事者】 ○ 医療安全責任者が配置されていること。 ○ 医療安全管理部門には、専任の医師、薬剤師及び看護師が配置されている。 【診療実績】 ○ 未承認薬又は適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、又は先進医療Bにおいて、新規の患者を、申請時点よりさかのぼって、<u>過去3年の間に、合計2人以上登録した実績がある。</u> ○ 小児を専門に扱う施設の場合は、小児を対象とした企業治験、石主導治験又は先進医療 B において、新規の患者を、申請時点よりさかのぼって、過去3年の間に、合計2人以上登録した実績があること。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について(案)

⑧ 医療情報の利活用や治験情報の提供等について患者等にとって分かりやすくアクセスしやすい窓口を有している

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
【診療機能】 ○ がんゲノム医療を統括する部門が設置されていること。 ○ 病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制が整備されている。 ○ 患者・研究対象者等に対する相談窓口を設置する等、患者及び研究対象者等からの苦情、相談に応じられる体制が整備されていること。 【診療従事者】 ○ がんゲノム医療を統括する部門の責任者は常勤の医師である。	【診療機能】 ○ がんゲノム医療を統括する部門が設置されていること。 ○ 病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制が整備されている。 ○ 患者・研究対象者等に対する相談窓口を設置する等、患者及び研究対象者等からの苦情、相談に応じられる体制が整備されていること。 【診療従事者】 ○ がんゲノム医療を統括する部門の責任者は常勤の医師である。	【診療機能】 ○ 病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制が整備されている。 ○ 患者・研究対象者等に対する相談窓口を設置する等、患者及び研究対象者等からの苦情、相談に応じられる体制が整備されていること。

人材育成・情報共有などについて

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
○ がんゲノム医療拠点病院及び連携病院と、がんゲノム医療に関わる合同の会議を定期的に開催し、日頃から、情報共有・連携体制の構築に努めること。 ○ がんゲノム医療に従事する医療者に対して、がんゲノム医療拠点病院及び連携病院と必修な研修を行い、また、業務に関する講習会等の受講を促すこと。 ○ がんに関連する臨床研究・治験等に関して、がん診療連携拠点病院等や小児がん拠点病院に対し、適切に情報提供すること。	○ がんゲノム医療中核拠点病院とのがんゲノム医療に関わる合同の会議に定期的に参加し、日頃から、情報共有・連携体制の構築に努めること。 ○ がんゲノム医療に従事する医療者に対して、がんゲノム医療中核拠点病院と連携し、必修な研修を行い、また、業務に関する講習会等の受講を促すこと。	○ がんゲノム医療中核拠点病院とのがんゲノム医療に関わる合同の会議を定期的に参加し、日頃から、情報共有・連携体制の構築に努めること。 ○ がんゲノム医療に従事する医療者に対して、がんゲノム医療中核拠点病院と連携し、必修な研修を行い、また、業務に関する講習会等の受講を促すこと。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について(案)

指定の申請手続き等について、その他①

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
○ がんゲノム医療中核拠点病院の指定を受けようとする医療機関は、指定された期限までに、所定の申請書及び添付書類を厚生労働大臣に提出する。 ○ がんゲノム医療中核拠点病院の指定を受けた医療機関は、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所定の添付書類に記載し、指定された期限までに、厚生労働大臣に提出すること。 ○ がんゲノム医療中核拠点病院の指定を受けた医療機関は、毎年 10 月末までに、自施設及び自らが選定したがんゲノム医療連携病院について、所定の「現況報告書」を厚生労働大臣に提出すること。 ○ 本通知に係るがんゲノム医療中核拠点病院の指定は、初回の指定(2018 年)の有効期間は2年間、2回目の指定(2020 年)の有効期間も2年間とする。 ○ がんゲノム医療中核拠点病院の指定の更新を受けようとする医療機関は、指定の有効期間の満了する前年の 10 月末までに、所定の申請書及び添付書類を厚生労働大臣に提出すること。	○ がんゲノム医療拠点病院の指定を受けようとする医療機関は、連携するがんゲノム医療中核拠点病院と協議のうえ、指定された期限までに、所定の申請書及び添付書類を厚生労働大臣に提出する。 ○ がんゲノム医療拠点病院の指定を受けた医療機関は、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所定の添付書類に記載し、指定された期限までに、厚生労働大臣に提出すること。 ○ がんゲノム医療拠点病院の指定を受けた医療機関は、毎年 10 月末までに、自施設及び自らが選定したがんゲノム医療連携病院について、所定の「現況報告書」を厚生労働大臣に提出すること。 ○ 本通知に係るがんゲノム医療拠点病院の初回の指定(2019 年)の有効期間は2年半とする。 ○ がんゲノム医療拠点病院の指定の更新を受けようとする医療機関は、指定の有効期間の満了する前年の 10 月末までに、所定の申請書及び添付書類を厚生労働大臣に提出すること。 ○ がんゲノム医療拠点病院は、人材育成や治験・先進医療などにおいて、がんゲノム医療中核拠点病院と適切に連携すること。	○ がんゲノム医療連携病院は、連携するがんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院に、診療実績等について、所定の「現況報告書」を提出すること。 ○ がんゲノム医療連携病院は、人材育成や治験・先進医療などにおいて、がんゲノム医療中核拠点病院と適切に連携すること。 ○ がんゲノム医療連携病院は、がんゲノム医療において、原則 1 箇所のがんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院と連携すること。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について(案)

指定の申請手続き等について、その他②

がんゲノム医療中核拠点病院	(新設)がんゲノム医療拠点病院(案)	がんゲノム医療連携病院
○ 厚生労働大臣は、がんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院が指定要件を欠くに至ったと認めるときは、当該病院に聴聞を行い、検討会の意見を参考として、その指定を取り消すことができる。 ○ 自らが選定したがんゲノム医療連携病院が、要件に欠くに至ったと認めるときは、厚生労働省と協議のうえ、その選定を取りやめることができる。なお、選定を取りやめる場合は、別途定める期限までに、厚生労働省に報告すること。	○ 厚生労働大臣は、がんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院が指定要件を欠くに至ったと認めるときは、当該病院に聴聞を行い、検討会の意見を参考として、その指定を取り消すことができる。 ○ 自らが選定したがんゲノム医療連携病院が、要件に欠くに至ったと認めるときは、厚生労働省と協議のうえ、その選定を取りやめることができる。なお、選定を取りやめる場合は、別途定める期限までに、厚生労働省に報告すること。	

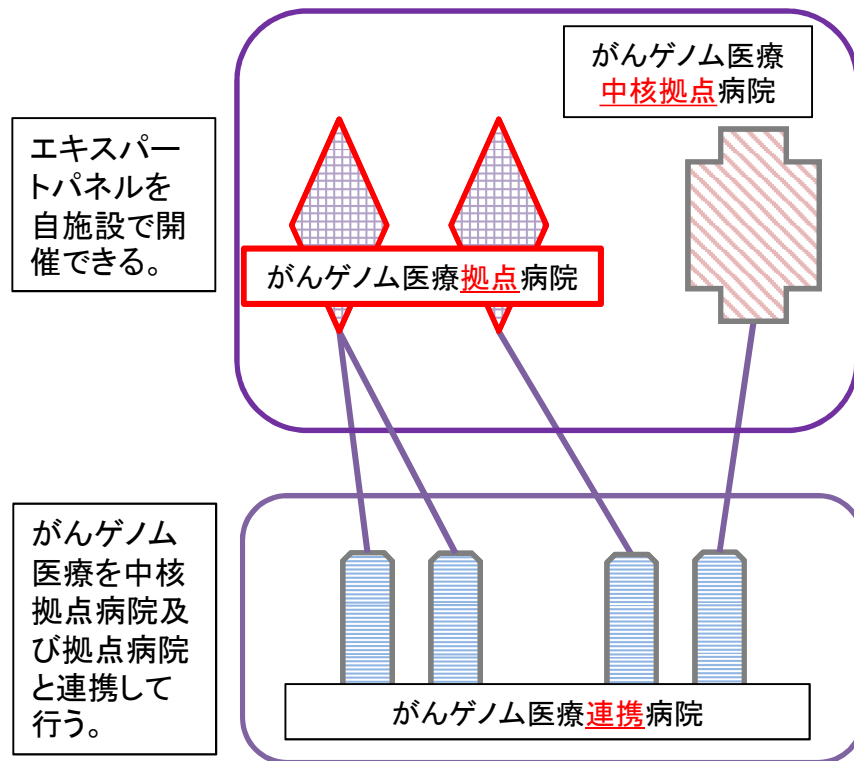
がんゲノム医療の提供体制について(案)

厚生労働省健康局
がん・疾病対策課

中核拠点病院等の連携体制について

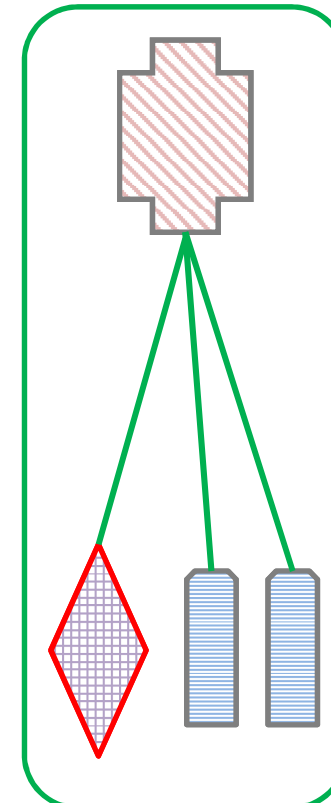
- がんゲノム医療提供体制においては、中核拠点病院又は拠点病院に連携病院が連携する。
- 人材育成、治験・先進医療などにおいては、中核拠点病院に拠点病院及び連携病院が連携する。
(但し、治験・先進医療等については、連携する中核拠点病院を限定しない。)

医療提供体制



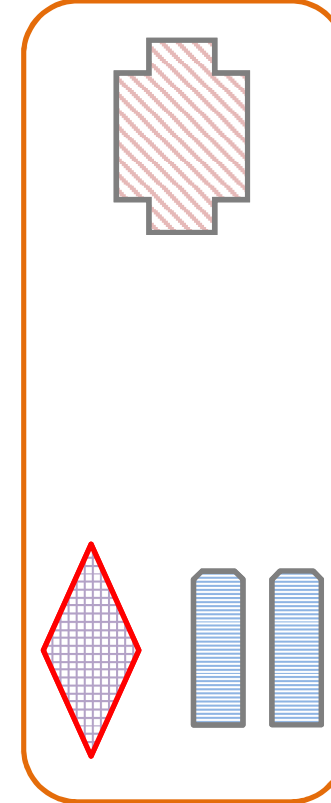
連携病院は、エキスパートパネルを開催する原則1箇所の(※1)中核拠点病院又は拠点病院と連携する。
(※1) 特定の領域において、他の中核拠点病院等とも連携することを想定。

人材育成



人材育成については、中核拠点病院に、拠点病院及び連携病院が連携する。

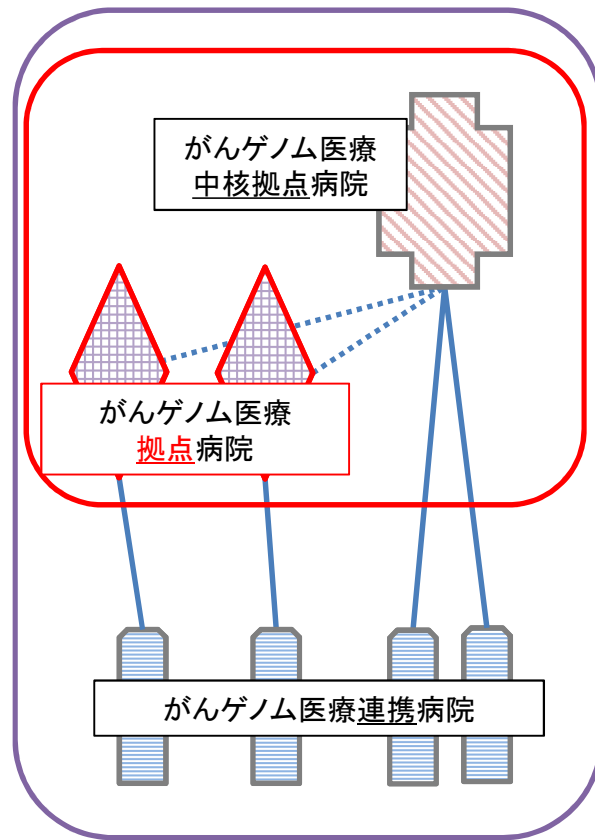
治験・先進医療など



治験・先進医療などについては、連携する中核拠点病院を限定しない。

人材育成、治験・先進医療などについては、中核拠点病院が中心的な役割を担う。

今後のがんゲノム医療中核拠点病院等の機能(案)



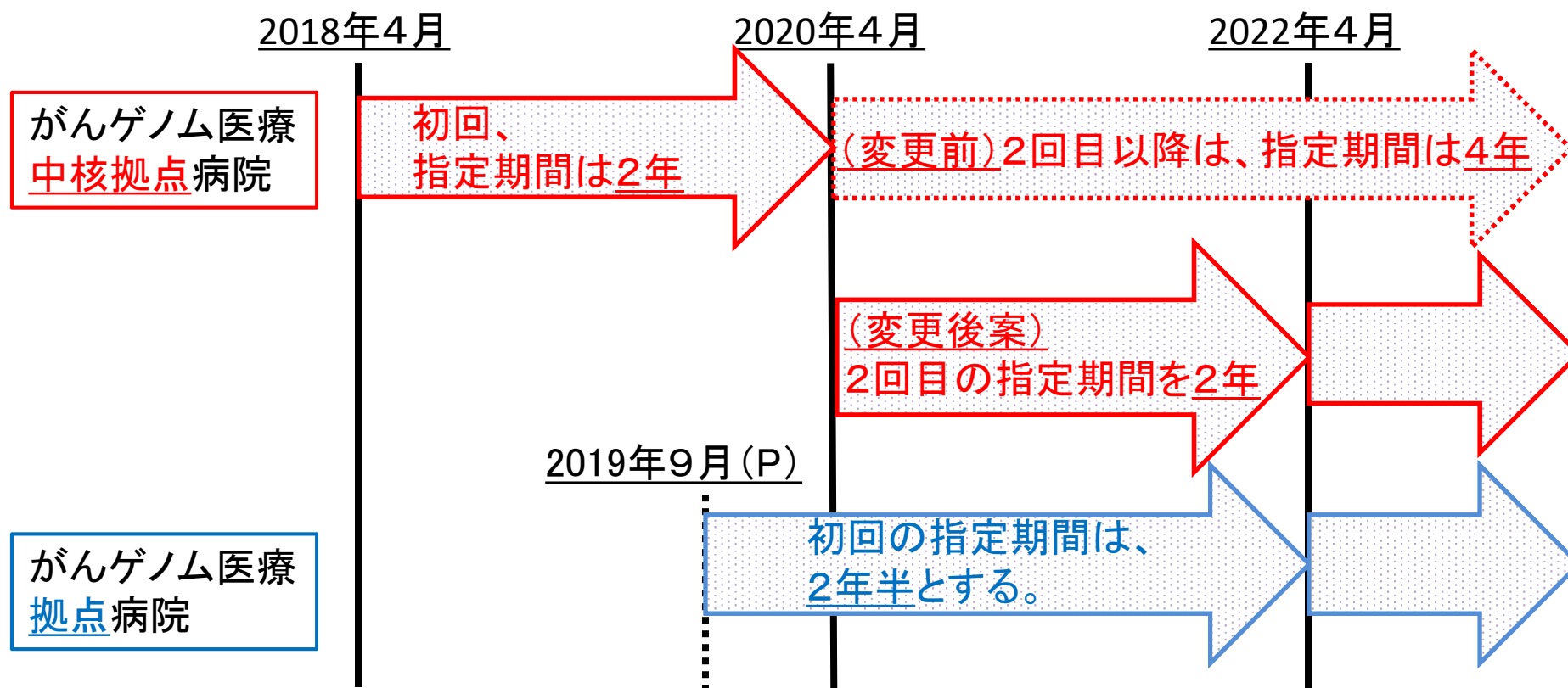
患者説明（検査）		検体準備		→	シーケンス実施		→	エキスパートパネル		→	レポート作成		→	患者説明（結果）		→	治療		→		研究開発 治療・先進医療		人材育成	
患者説明 検体準備		シーケ ンス実施			専門家 会議			レポー ト作成			患者説 明			治療			研究 開発			人材 育成				
中核 拠点	必須		外注可		必須			必須			必須			必須			必須			必須				
拠点	必須		外注可		必須			必須			必須			必須			連携			連携				
連携	必須		外注可		中核拠点あるい は拠点病院の会 議等に参加			必須			必須			必須			連携			連携				

がんゲノム中核拠点病院又は拠点病院が、がんゲノム医療連携病院を申請※

※ がんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院は、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又は拠点病院からがんゲノム医療連携病院の追加を、1年ごとを目処として厚生労働大臣に申請する。

今後のがんゲノム医療中核拠点病院等の指定期間について(案)



* がんゲノム医療連携病院は、中核拠点病院又は拠点病院が選定。

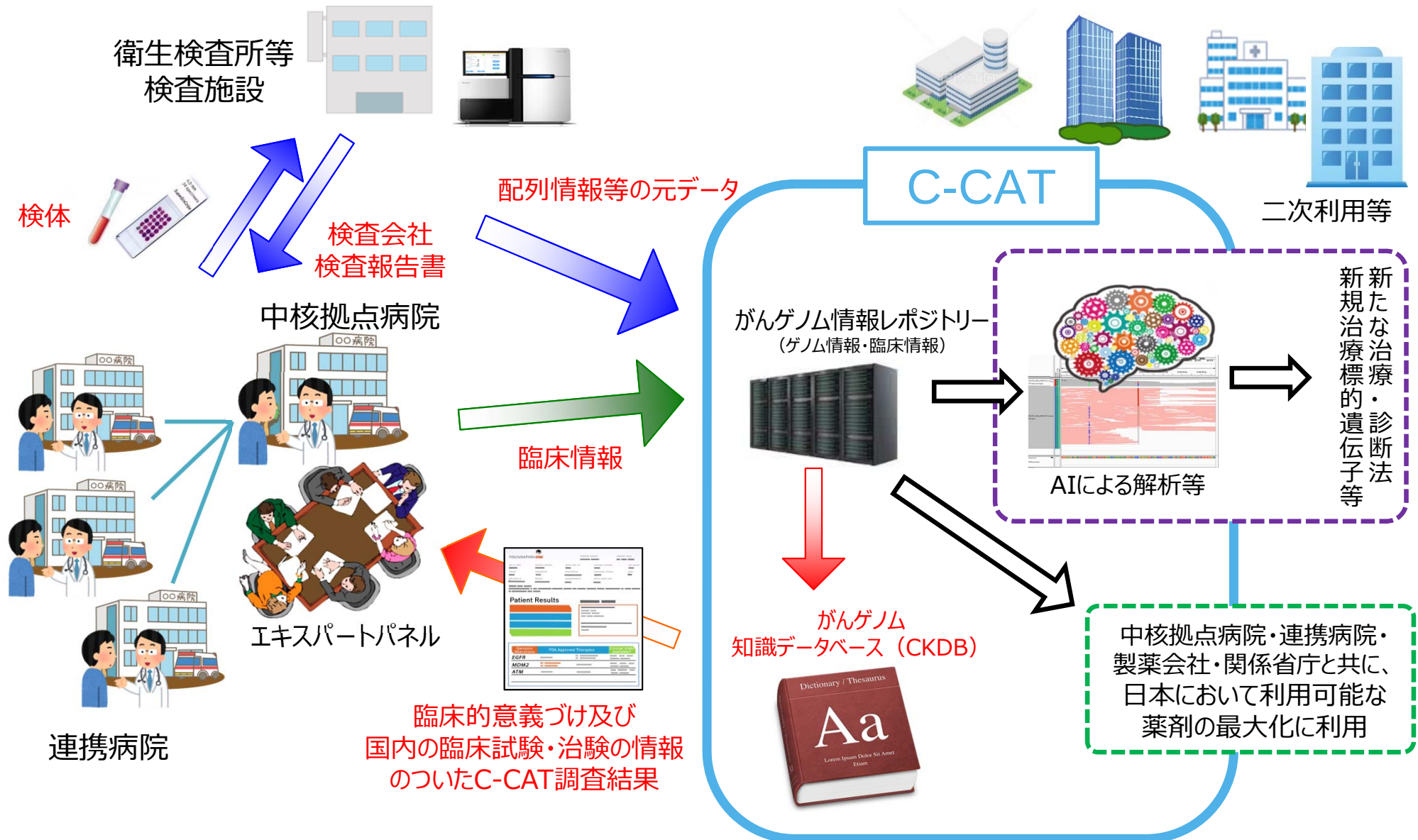
【報告】 指定期間について

- 中核拠点病院の2回目及び拠点病院の初回の指定期間を2022年3月31日までとする。その理由として、以下を中核拠点病院に説明する。
 - ✓ 今後、中核拠点病院及び拠点病院は、連携体制の観点から同時に見直すべきであること。
 - ✓ 近年のゲノム医療の進歩はめざましく、今後、新しい技術の実装やそれに伴う提供体制の整備の必要性など、現時点で予想できない事象が発生しうるため、現行の整備指針で規定されている、2回目以降の中核拠点病院の指定期間(4年)は長過ぎると考えられること。

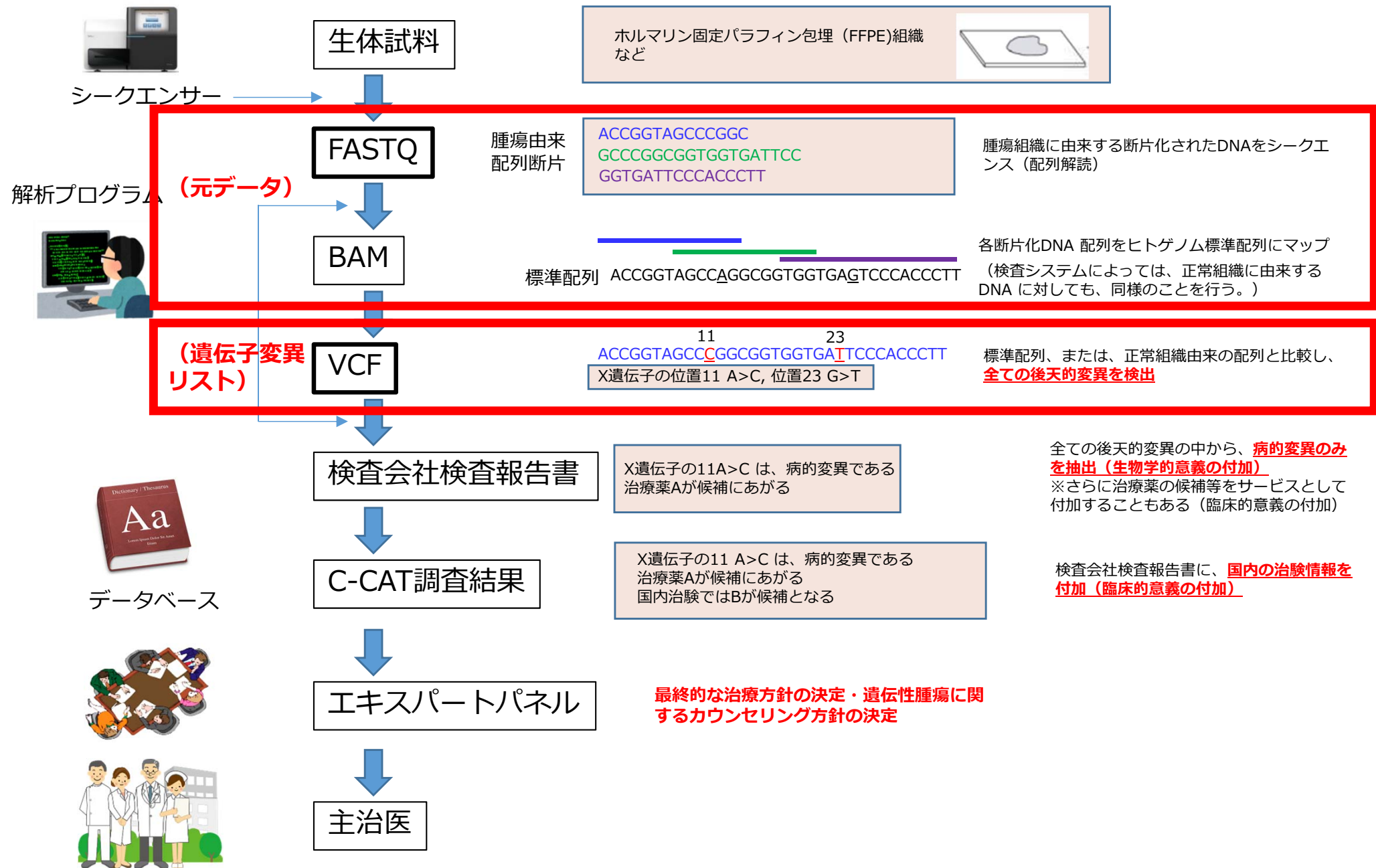
がんゲノム情報管理センター

資料3

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



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。

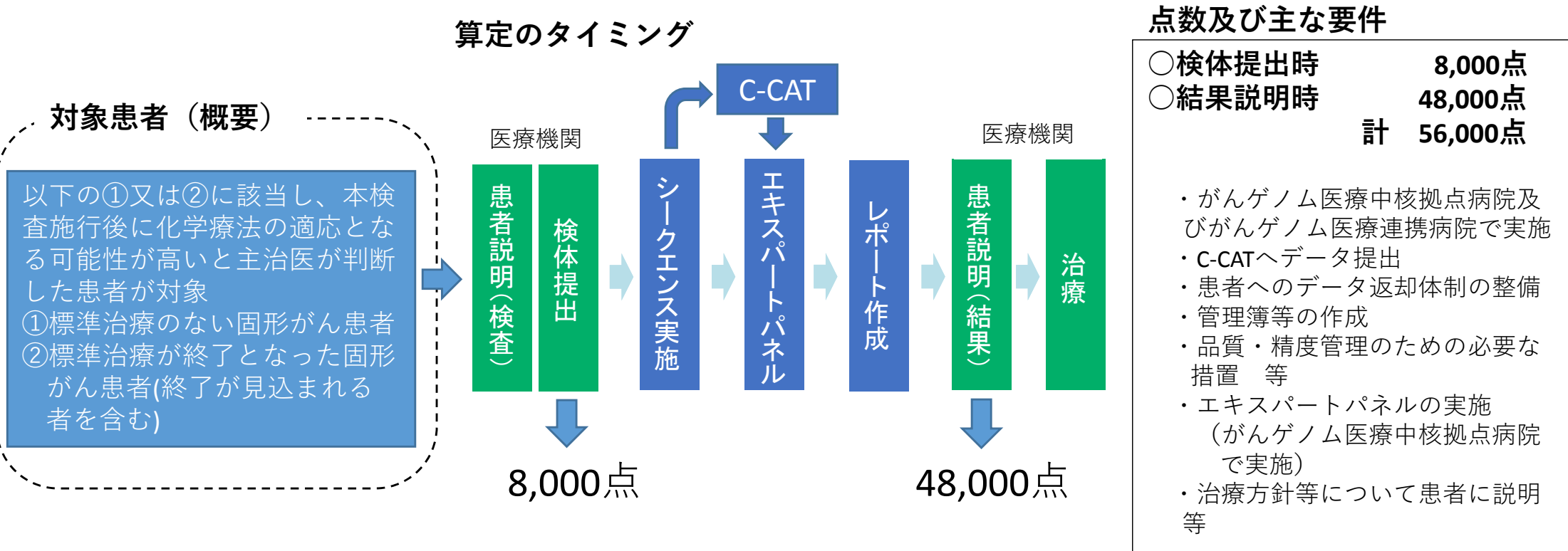
※個人情報等の取扱いについては、個人情報保護等関連法令等を遵守。

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。

(参考)

遺伝子パネル検査の保険適用について



管理簿（イメージ）

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P
1	患者氏名	カルテID	生年月日	性別	診療科	製品名	患者から同意を取得した年月日	C-CATへのデータ提出の同意	データ二次利用の同意	検体提出日	衛生検査所からの解析結果受け取りの有無	解析結果受け取りの年月日	C-CATに対して解析データを提出した日	C-CATに対してシーケンスデータを提出した日	エキスパートパネル開催日	検査結果受け取り年月日
2																
3	ヤマダ タロウ	00000000	1988/2/19	男性	呼吸器内科	NCCオンコパネル	2019/6/1	有り	有り	2019/6/3	有り	2019/6/14	2019/6/14	2019/6/14	2019/6/21	2019/6/28
4																
5																
6																
7																
8																
9																
10																
11																
12																
13																
14																
15																
16																

準備完了

保 医 発 0 5 3 1 第 1 号
令 和 元 年 5 月 3 1 日

地 方 厚 生 (支) 局 医 療 課 長 都道府県民生主管部(局) 国 民 健 康 保 険 主 管 課 (部) 長 都道府県後期高齢者医療主管部(局) 後 期 高 齢 者 医 療 主 管 課 (部) 長	}	殿
--	---	---

厚 生 労 働 省 保 険 局 医 療 課 長
(公 印 省 略)

厚 生 労 働 省 保 険 局 歯 科 医 療 管 理 官
(公 印 省 略)

「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」等の
一部改正について

下記の通知の一部を別添のとおり改正し、令和元年6月1日から適用することとするので、その取扱いに遺漏のないよう、貴管下の保険医療機関、審査支払機関等に対して周知徹底を図られたい。

記

別添 1 「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」（平成30年3月5日保医発0305第1号）の一部改正について

別添 2 「特定診療報酬算定医療機器の定義等について」（平成30年3月5日保医発0305第12号）の一部改正について

「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」
(平成30年3月5日保医発0305第1号)の一部改正について

- 1 別添1の第2章第3部第1節第1款D004-2(1)中「PCR法、SSCP法、RFLP法等」を「PCR法、SSCP法、RFLP法、シーケンサーシステム等」に改める。
- 2 別添1の第2章第3部第1節第1款D004-2に次を加える。
 - (6) 非小細胞肺癌の腫瘍細胞を検体とし、シーケンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的としてEGFR遺伝子検査、ROS1融合遺伝子検査、BRAF遺伝子検査及びALK融合遺伝子検査を併せて実施する場合は、本区分の「注」の「イ」2項目、区分番号「D006-4」遺伝学的検査の「2」処理が複雑なもの及び区分番号「N002」免疫染色(免疫抗体法)病理組織標本作製の「6」ALK融合タンパクの所定点数を合算した点数を準用して、患者1人につき1回に限り算定できる。
 - ア 本検査とは別に実施された肺癌におけるEGFR遺伝子検査、ROS1融合遺伝子検査、BRAF遺伝子検査、ALK融合タンパク検査及びALK融合遺伝子検査にかかる費用は別に算定できない。ただし、EGFR遺伝子検査については、再発や増悪により、2次的遺伝子変異が疑われ、再度治療法を選択する必要がある場合には算定できる。
 - イ 本検査の実施に際し、区分番号「D006-4」遺伝学的検査の「2」処理が複雑なものの所定点数を準用して算定する場合は、当該区分の「注」に定める施設基準の規定は適用しない。
 - (7) 非小細胞肺癌の腫瘍細胞を検体とし、シーケンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的としてEGFR遺伝子検査とALK融合遺伝子検査を併せて実施する場合は、本区分の「イ」EGFR遺伝子検査(リアルタイムPCR法)の所定点数と区分番号「N002」免疫染色(免疫抗体法)病理組織標本作製の「6」ALK融合タンパクの所定点数を合算した点数を準用して、患者1人につき1回に限り算定できる。

なお、本検査とは別に実施された肺癌におけるEGFR遺伝子検査、ALK融合タンパク検査及びALK融合遺伝子検査にかかる費用は別に算定できない。ただし、EGFR遺伝子検査については、再発や増悪により、2次的遺伝子変異が疑われ、再度治療法を選択する必要がある場合には算定できる。
 - (8) シーケンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として特定の遺伝子の変異の評価を行う際に、包括的なゲノムプロファイルを併せて取得している場合には、包括的なゲノムプロファイルの結果ではなく、目的とする遺伝子変異の結果についてのみ患者に提供すること。また、その場合においては、目的以外の遺伝子の変異にかかる検査結果については患者の治療方針の決定等には用いないこと。
- 3 別添1の第2章第3部第1節第1款D006-2(3)ア中「転移性又は再発乳癌患者」を「転移性又は再発乳癌患者、初発の進行卵巣癌患者」に改める。

- 4 別添1の第2章第3部第1節第1款D006-2(3)イを次のように改める。
- イ 本検査を乳癌患者に対して実施する場合には、化学療法の経験を5年以上有する常勤医師又は乳腺外科の専門的な研修の経験を5年以上有する常勤医師が1名以上配置されている保険医療機関で実施すること。

本検査を卵巣癌患者に対して実施する場合には、化学療法の経験を5年以上有する常勤医師又は産婦人科及び婦人科腫瘍の専門的な研修の経験を合わせて6年以上有する常勤医師が1名以上配置されている保険医療機関で実施すること。

- 5 別添1の第2章第3部第1節第1款D006-4に次を加える。

(9) 固形腫瘍の腫瘍細胞を検体とし、100以上のがん関連遺伝子の変異等を検出するがんゲノムプロファイリング検査に用いる医療機器等として薬事承認又は認証を得ているシーケンサーシステムを用いて、包括的なゲノムプロファイルの取得を行う場合は、本区分の「3」処理が極めて複雑なものの所定点数を準用して、患者1人につき1回に限り算定できる。

ア 本検査は、標準治療がない固形がん患者又は局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者（終了が見込まれる者を含む。）であって、関連学会の化学療法に関するガイドライン等に基づき、全身状態及び臓器機能等から、本検査施行後に化学療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した者に対して実施する場合に限り算定できる。

イ 本検査は、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について」（平成29年12月25日健発1225第3号）に基づき、がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療連携病院及びそれに準ずる医療機関として指定を受けている保険医療機関で実施すること。

ウ 当該医療機関は、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又はXML）及び臨床情報等を、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（C-CAT）に提出すること。この際、患者に対して書面を用いて説明し、同意の有無について診療録及び（キ）に規定する管理簿等に記載すること。また、当該データの二次利用に関しても同様に説明及び管理簿等の記載を行うこと。なお、これらの手続に当たっては、個人情報保護に係る諸法令を遵守すること。

エ C-CATへのデータ提出又はデータの二次利用に係る同意が得られない場合であっても、本検査を実施し、算定することは可能であるが、同意が得られなかった旨を診療録及び管理簿等に記載すること。

オ 関連団体が定める「インフォームド・コンセント手順書」を遵守し、患者からの同意取得について適切な手続を確保すること。

カ 臨床情報等の提出に当たっては、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」に則って提出すること。

キ 当該医療機関は、次に掲げる事項を記載した管理簿等を作成し、本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、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け取りの有無、及び受け取った年月日
- ・がんゲノム医療中核拠点病院等でエキスパートパネルが実施された年月日
- ・エキ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、C－C A T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
 - ・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－C A Tに対してシークエンスデータ、解析データ及び臨床情報等を提出した年月日
- 等

ク 当該医療機関は、患者からの求めに応じて、当該患者のシークエンスデータ（F A S T Q又はB A M）及び解析データ（V C F又はX M L）等を患者に提供できる体制を整備すること。

ケ 本検査の実施に当たっては、シークエンサーシステムを用いた検査の品質・精度の確保のために必要な措置を講ずることとし、シークエンサーシステムを用いた検査に係る適切な第三者認定を受けた保険医療機関で実施すること。なお、本検査を衛生検査所に委託する場合は、同様の第三者認定を受けた衛生検査所にのみ委託すること。

コ 抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として、特定の遺伝子の変異の評価を行った際に併せて取得している包括的なゲノムプロファイルの結果を標準治療の終了後に治療方針の決定の補助に用いる場合には、当該点数は算定できない。

サ 本検査の実施に際し、「D 0 0 6－4」遺伝学的検査の点数を準用して算定する場合は、「注」に定める施設基準の規定は適用しない。

- (10) 包括的なゲノムプロファイルの結果について、当該検査結果を医学的に解釈するための多職種（がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝カウンセリング技術を有する者等）による検討会（エキスパートパネル）での検討を経た上で患者に提供し、治療方針等について文書を用いて患者に説明する場合には、本区分の「3」処理が極めて複雑なものの所定点数4回分、区分番号「D 0 0 4－2」悪性腫瘍組織検査の「1」悪性腫瘍遺伝子検査の「注」の「ロ」3項目以上及び区分番号「M 0 0 1－4」粒子線治療（一連につき）の「注3」の粒子線治療医学管理加算の所定点数を合算したものを準用して、患者1人につき1回に限り算定できる。なお、患者への説明内容について、診療録に記載すること。

ア エキスパートパネルの実施に係る費用は準用した点数に含まれる。なお、エキスパートパネルの実施に際しては、以下の点を遵守すること。

- ① エキスパートパネルは、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について」（平成29年12月25日健発1225第3号）に基づき、がんゲノム医療中核拠点病院及びそれに準ずる医療機関として指定を受けている保険医療機関で実施すること。
- ② エキスパートパネルの構成員については、以下の要件を満たしていること。
 - (イ) 構成員の中に、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。
 - (ロ) 構成員の中に、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。
 - (ハ) 構成員の中に、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。

- (ニ) 構成員の中に、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、複数名含まれていること。
 - (ホ) 構成員の中に、分子遺伝学及びがんゲノム医療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。
 - (ヘ) 構成員の中に、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。
 - (ト) エキスパートパネルにおいて検討を行う対象患者の主治医又は当該主治医に代わる医師は、エキスパートパネルに参加すること。
- ③ エキスパートパネルの構成員については、②の(イ)から(ト)に該当する者がいずれも1名以上出席すること。ただし、やむを得ない場合は、リアルタイムでの画像を介したコミュニケーションが可能な機器を用いて参加することで出席とみなすことができる。
- ④ C-CATへのデータの提出の同意を得た患者について検討する際には、C-CATが作成した当該患者に係る調査結果を用いてエキスパートパネルを実施すること。
- イ 抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として、特定の遺伝子の変異の評価を行った際に併せて取得している包括的なゲノムプロファイルの結果を標準治療の終了後にエキスパートパネルでの検討を経た上で患者に提供し、治療方針等について文書を用いて患者に説明する場合にも算定できる。なお、この場合には(9)のアからケまでを満たすこと。
- ウ 当該説明に際し、「D006-4」遺伝学的検査の点数を準用して算定する場合は「注」に定める施設基準の規定は適用しない。
- エ 当該説明に際し、「M001-4」粒子線治療(一連につき)の「注3」の粒子線治療医学管理加算を準用して算定する場合は当該区分の「注3」に定める施設基準の規定は適用しない。

6 別添1の第2章第8部第1節I002に次を加える。

- (21) 薬物治療で十分な効果が認められない成人のうつ病に対して、経頭蓋治療用磁気刺激装置による治療を行う場合には「注4」の「ロ」の所定点数を準用して算定する。

ア 本治療を実施する場合は関連学会の定める適正使用指針を遵守すること。

イ 既存の抗うつ剤治療を1種類以上使用した経験があるものの、十分な効果が認められない成人のうつ病患者に用いた場合に限り算定できる。ただし、双極性感情障害、軽症うつ病エピソード、持続気分障害などの軽症例や、精神病症状を伴う重症うつ病エピソード、切迫した希死念慮、緊張病症状、速やかに改善が求められる身体的・精神医学的状态を認めるなどの電気痙攣療法が推奨される重症例を除く。

ウ 関連学会の定める適正使用指針に基づき、適正時間の刺激により治療が行われた場合に算定できる。時間については、治療装置による治療の前後の医師又は看護師によって行われる面接の時間及び治療装置の着脱に係る時間は含まない。なお、当該の治療を行った医療機器、行った日時及び刺激した時間について、診療録に記載すること。

エ 初回の治療を行った日から起算して6週を限度として、計30回に限り算定できる。また、治療を行った全ての日について診療報酬明細書の摘要欄

に記載すること。

オ 治療開始前にHAMD 17又はHAMD 24（ハミルトンうつ病症状評価尺度）による評価を行い、その分析結果及び患者に対する本治療の説明内容を診療録に記載すること。

カ 第3週目及び第6週目にHAMD 17又はHAMD 24による再評価を行い、その内容を診療録に記載すること。なお、第3週目の評価において、その合計スコアがHAMD 17で7以下、HAMD 24で9以下である場合は寛解と判断し当該治療は中止若しくは漸減すること。漸減する場合、第4週目は最大週3回、第5週は最大週2回、第6週は最大週1回まで算定できる。また、寛解と判断されず、かつ治療開始前の評価より改善が20%未満の場合には中止すること。

キ 本治療は、精神科を標榜している病院であって、うつ病の治療に関し、専門の知識及び少なくとも5年以上の経験を有し、本治療に関する所定の研修を修了している常勤の精神科の医師が1名以上配置されている病院で実施すること。

ク 本治療は、区分番号「I003-2」認知療法・認知行動療法1又は2の施設基準及び次のいずれかの施設基準に係る届出を行っている病院で実施すること。

（イ） 「A230-4」精神科リエゾンチーム加算

（ロ） 「A238-6」精神科救急搬送患者地域連携紹介加算

（ハ） 「A238-7」精神科救急搬送患者地域連携受入加算

（ニ） 「A249」精神科急性期医師配置加算

（ホ） 「A311」精神科救急入院料

（ヘ） 「A311-2」精神科急性期治療病棟入院料

（ト） 「A311-3」精神科救急・合併症入院料

ケ 「注4」の児童思春期精神科専門管理加算の施設基準の規定は適用しない。

7 別添1の第2章第12部第1節M001-2に次を加える。

（4） 薬物療法で十分に効果が得られない本態性振戦に対する、MRガイド下集束超音波治療器による集束超音波治療を行った場合は、本区分、区分番号「M000」放射線治療管理料（分布図の作成1回につき）の「4」強度変調放射線治療（IMRT）による体外照射を行った場合、「M001-4」粒子線治療（一連につき）の「注2」の粒子線治療適応判定加算及び「注3」の粒子線治療医学管理加算の所定点数を合算した点数を準用して、患者1人につき1回に限り算定できる。

ア 本治療を実施する場合は関連学会の定める適正使用指針を遵守すること。

イ 本治療は、振戦の診断や治療に関して、専門の知識及び少なくとも5年以上の経験を有し、関連学会が定める所定の研修を修了している常勤の脳神経外科の医師が実施すること。なお、その医師の所定の研修修了を証する文書の写しを診療報酬明細書に添付すること。

ウ 本治療の実施に際し、「M001-4」粒子線治療（一連につき）の「注2」の粒子線治療適応判定加算及び「注3」の粒子線治療医学管理加算の所定点数を準用して算定する場合は、当該区分の「注2」及び「注3」に定める施設基準の規定は適用しない。

8 別添1の第2章第13部第1節N002(9)中「場合には、」を「場合、並びにシーケンサーシステムを用いてEGFR遺伝子、ROS1融合遺伝子、BRAF遺伝子及びALK融合遺伝子検査を実施している場合には、」に改める。

9 別添1の第2章第13部第1節N005に次を加える。

(3) 乳癌の腫瘍細胞を検体とし、シーケンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法を選択を目的としてHER2遺伝子検査を実施する場合にあっては、本区分の「1」単独の場合の所定点数を準用して、患者1人につき1回に限り算定する。

(4) シーケンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法を選択を目的として特定の遺伝子の変異の評価を行う際に、包括的なゲノムプロファイルを併せて取得している場合には、包括的なゲノムプロファイルの結果ではなく、目的とする遺伝子変異の結果についてのみ患者に提供すること。また、その場合においては、目的以外の遺伝子の変異にかかる検査結果については患者の治療方針の決定等には用いないこと。

「特定診療報酬算定医療機器の定義等について」
 （平成30年 3 月 5 日保医発0305第12号）の一部改正について

○ 別表 1 の I の「手術」の「手術用ロボット手術ユニット」の項を次のように改める。

特定診療報酬 算定医療機器 の区分	定 義			対応する診療報酬項目	
	薬事承認上の位置付け		その他の条件		
	類 別	一般的名称			
手術用ロボット手術ユニット（Ⅰ）	機 械 器 具 （12）理 学 診 療 用 器具	手術用ロボッ ト手術ユニッ ト	三次元画像を通し て、術者の内視鏡手 術器具操作を支援す ることが可能なもの	通則18	内視鏡手術用支 援機器を用いて 行った場合にお いても算定でき る手術
				K 773-5	腹腔鏡下腎悪性 腫瘍手術（内視 鏡手術用支援機 器を用いるもの）
				K 843-4	腹腔鏡下前立腺 悪性腫瘍手術 （内視鏡手術用 支援機器を用い るもの）
手術用ロボット手術ユニット（Ⅱ）	機 械 器 具 （12）理 学 診 療 用 器具	手術用ロボッ ト手術ユニッ ト	手術前又は手術中に 得た画像を3次元に 構築し、手術器具操 作を支援することが 可能なもの	K 939	画像等手術支援 加算 1 ナビゲ ーションによる もの

事 務 連 絡
令和元年 5 月 31 日

地方厚生（支）局医療課
都道府県衛生主管部（局）
薬務主管課（部）
がん対策担当課（部）
都道府県民生主管部（局） 御中
国民健康保険主管課（部）
都道府県後期高齢者医療主管部（局）
後期高齢者医療主管課（部）

厚生労働省健康局がん・疾病対策課
厚生労働省医薬・生活衛生局医薬品審査管理課
厚生労働省医薬・生活衛生局医療機器審査管理課
厚生労働省保険局医療課

遺伝子パネル検査の保険適用に係る留意点の送付について

今般、遺伝子パネル検査が保険適用となることに伴う留意点について別添のとおり取りまとめたので、参考までに送付いたします。

問 「日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同 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ンス（第 1.0 版 2017 年 10 月 11 日）」（以下、「3 学会ガイドンス」という。）に基づき、遺伝子パネル検査の対象となる患者であって、コンパニオン検査が存在する遺伝子の異常について、当該遺伝子パネル検査を用いて確認された場合、当該遺伝子異常に係る医薬品投与に際して、改めてコンパニオン検査を用いた遺伝子異常の確認を行う必要があるか。

（答）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、改めてコンパニオン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。なおこの場合、遺伝子パネル検査に用いられる検体は、3 学会ガイドンスにおいても「生検等が可能である場合には、遺伝子パネル検査実施のために必要な検体を採取するが、採取困難な場合はこの限りではなく、診断時等の保存検体を使用しても良い。」と記載されていることを踏まえ、再生検が困難な場合には、保存検体を使用しても差し支えない。

事 務 連 絡
令和元年 6 月 4 日

地 方 厚 生（ 支 ） 局 医 療 課
都道府県民生主管部（局）
国民健康保険主管課（部） 御中
都道府県後期高齢者医療主管部（局）
後期高齢者医療主管課（部）

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）

診療報酬の算定方法の一部を改正する件（平成 30 年厚生労働省告示第 43 号）等については、「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」（平成 30 年 3 月 5 日保医発 0305 第 2 号）等により、平成 30 年 4 月 1 日より実施することとしているところであるが、今般、その取扱いに係る疑義照会資料を別添のとおり取りまとめたので、参考までに送付いたします。

〈 別 添 〉

医科診療報酬点数表関係

【FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム】

問1 令和元年6月1日付けで保険適用された FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル及び OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムについて、同年5月31日付け改正留意事項通知において、「本検査の実施に当たっては、シーケンサーシステムを用いた検査の品質・精度の確保のために必要な措置を講ずることとし、シーケンサーシステムを用いた検査に係る適切な第三者認定を受けた保険医療機関で実施すること。なお、本検査を衛生検査所に委託する場合は、同様の第三者認定を受けた衛生検査所にのみ委託すること。」とあるが、「適切な第三者認定」とは何を指すか。

(答) 遺伝子関連検査のうち、特にシーケンサーシステムを用いた検査の精度管理に係る認定をもつ第三者認定である必要があり、現時点では米国病理医協会（CAP）の第三者認定が該当する。なお、今後新たに適切な認定制度が確認されたら改めて周知する予定である。

問2 令和元年6月1日付けで保険適用された FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル及び OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムについて、「遺伝子パネル検査の保険適用に係る留意点について」（令和元年5月31日付け健康局がん・疾病対策課、医薬・生活衛生局医薬審査管理課、医薬・生活衛生局医薬機器審査管理課、保険局医療課事務連絡）のとおり、「日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同 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（第1.0版 2017年10月11日）」（以下「3学会ガイドライン」という。）に基づき、遺伝子パネル検査の対象となる患者であって、当該遺伝子パネル検査によりコンパニオン検査が存在する遺伝子の変異等が確認された場合、当該遺伝子変異等に係る医薬品投与に際して、改めてコンパニオン検査を行い変異等の確認を行う必要があるか。

(答) 「遺伝子パネル検査の保険適用に係る留意点について」（令和元年5月31日付け健康局がん・疾病対策課、医薬・生活衛生局医薬審査管理課、医薬・生活衛生局医薬機器審査管理課、保険局医療課事務連絡）のとおりである。

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、当該遺伝子変異等に係る医薬品投与が適切であると

推奨した場合であれば、改めてコンパニオン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。

なお、遺伝子パネル検査に用いられる検体は、3学会ガイダンスにおいても「生検等が可能である場合には、遺伝子パネル検査実施のために必要な検体を採取するが、採取困難な場合はこの限りではなく、診断時等の保存検体を使用しても良い。」と記載されていることを踏まえ、再生検が困難な場合には、保存検体を使用しても差し支えない。

問3 令和元年6月1日付けで保険適用された FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル及び OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムについて、同年5月31日付け改正留意事項通知において、「関連団体が定める「インフォームド・コンセント手順書」を遵守し、患者からの同意取得について適切な手続を確保すること。」及び「臨床情報等の提出にあたっては、関連団体が定める「がんゲノム情報レポジトリ 臨床情報収集項目一覧表」に則って提出すること。」とあるが、「関連団体」とは何を指すか。

(答) いずれも「がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議」を指す。

問4 令和元年6月1日付けで保険適用された FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル及び OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムについて、同年5月31日付け改正留意事項通知において、「当該医療機関は、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) 及び解析データ (VCF 又は XML) 等を患者に提供できる体制を整備すること。」とあるが、がんゲノムプロファイリング検査を実施する医療機関が当該データを保有しない場合等、医療機関が当該データ等を患者に提供できない場合はどのような体制を整備すればよいか。

(答) 医療機関が外部機関等と適切な委託契約を締結した場合は、当該患者へデータ等の提供を外部機関等に委託することができる。この場合、医療機関は患者に対して外部機関等から直接データ等が提供されることに係る同意を得ること。

【手術】

問5 人工椎間板を使用して頸椎椎間板を置換した場合の技術料は、何により算定できるか。

(答) 一般社団法人日本脊椎脊髄病学会及び一般社団法人日本脊髄外科学会が定める「頸椎人工椎間板置換術適正使用基準」に従い、人工椎間板を用いて頸椎椎間板を置換した場合は、区分番号「K 1 4 2」脊椎固定術、椎弓切除術、

椎弓形成術（多椎間又は多椎弓の場合を含む。）「1」 前方椎体固定 37,240 点を準用して算定する。

遺伝子パネル検査の保険適用に係る論点について

1. 経緯ならびに目的

がん治療については、近年、がんの遺伝子変異に基づき治療方針を決定する「がんゲノム医療」が推進されており、先般、一度に多くの遺伝子検査を行うことができる「がん遺伝子パネル検査」（以下「パネル検査」という。）2品目が、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保に関する法律の承認を得た。

このパネル検査については、これまでにない先進的な検査であり、かつ複雑なプロセスを要する検査であることから、本年4月12日に保険医療材料等専門組織において技術的な検討を行ったところ。同組織における検討を踏まえ、以下の論点について中医協総会において検討していただきたい。

2. 保険適用に係る主な論点

論点1 パネル検査に伴うデータ提出について

○ 現時点では、本検査によって治療に直接つながる遺伝子情報は限定的である。今後、本検査の実施に伴って得られる遺伝子情報及びパネル検査の前後における臨床情報が「がんゲノム情報管理センター」（以下「G-CAT」という。）に収集、解析されることによって、新しい治療法や、予後予測等の情報が患者に提供されることが期待される。また、将来的には新たな治療法の開発につながることを期待される。

そのため、本検査を実施する医療機関は、原則として直接又は検査機関を通じてG-CATに対しデータを提出することを要件としてはどうか。

○ その際、当該データのG-CATへの提出およびデータの二次利用について、それぞれ患者の同意を得ることとしてはどうか。

○ また、個人情報等の取り扱いについては、個人情報保護等関連法令等を遵守するとともに、患者の求めに応じて検査結果を患者に返却できる体制を整備することを要件としてはどうか。

論点2 コンパニオン検査を目的として実施する場合について

- 一部のパネル検査機器は、特定の医薬品の適応判定を用いる検査（以下「コンパニオン検査」という。）としても薬事承認されている。このコンパニオン検査は目標とする特定の抗がん剤の投与判断に用いられる検査であり、「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ンス」（2017年10月11日、1.0版）において定められたパネル検査には該当しないものである。
- そのため、パネル検査機器を用いてコンパニオン検査を目的とした検査が行われた場合は、パネル検査としての算定はできないこととしてはどうか。また、当該検査で得られた目的以外の遺伝子検査の結果については、目的とする医薬品の適応判定に用いられるものではないこと、及びその医学的解釈がエキスパートパネルによって適切に行われずに患者に伝達される恐れがあること等も踏まえ、患者に返却しないことを要件としてはどうか。

がんゲノム医療中核拠点病院等実務者説明会
令和元年6月12日（水）

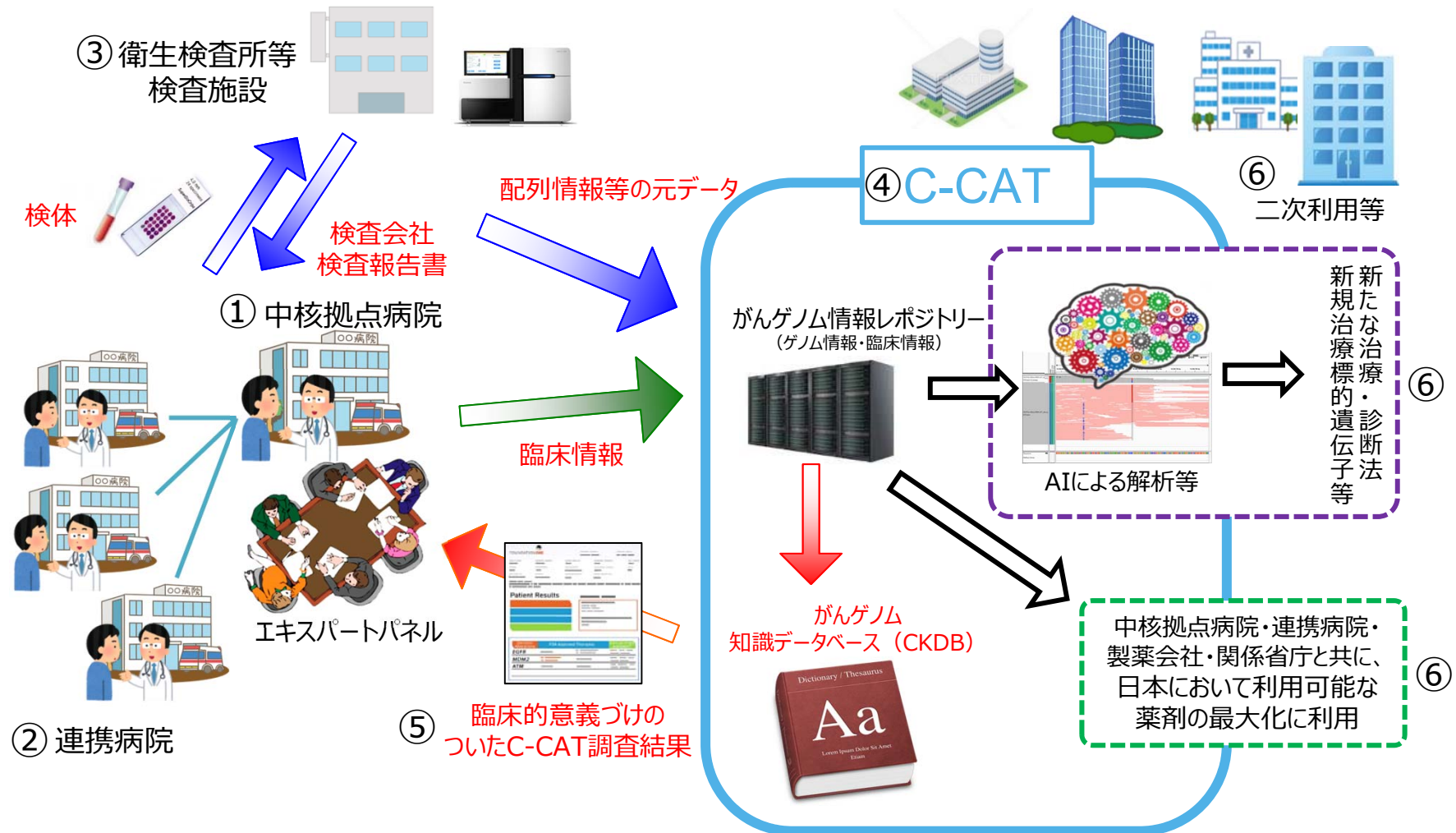
C-CAT調査結果の状況報告と留意事項

- 立ち上げ時のC-CAT調査結果の状況
- 遺伝子パネル検査実施に際しての留意事項

- ・参考資料 1 : C-CAT調査結果バージョン 1.0（サンプル）
- ・参考資料 2 : C-CAT調査結果バージョン 2.0（サンプル）
（H31.3.8がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議資料3-5の一部更新版）

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)

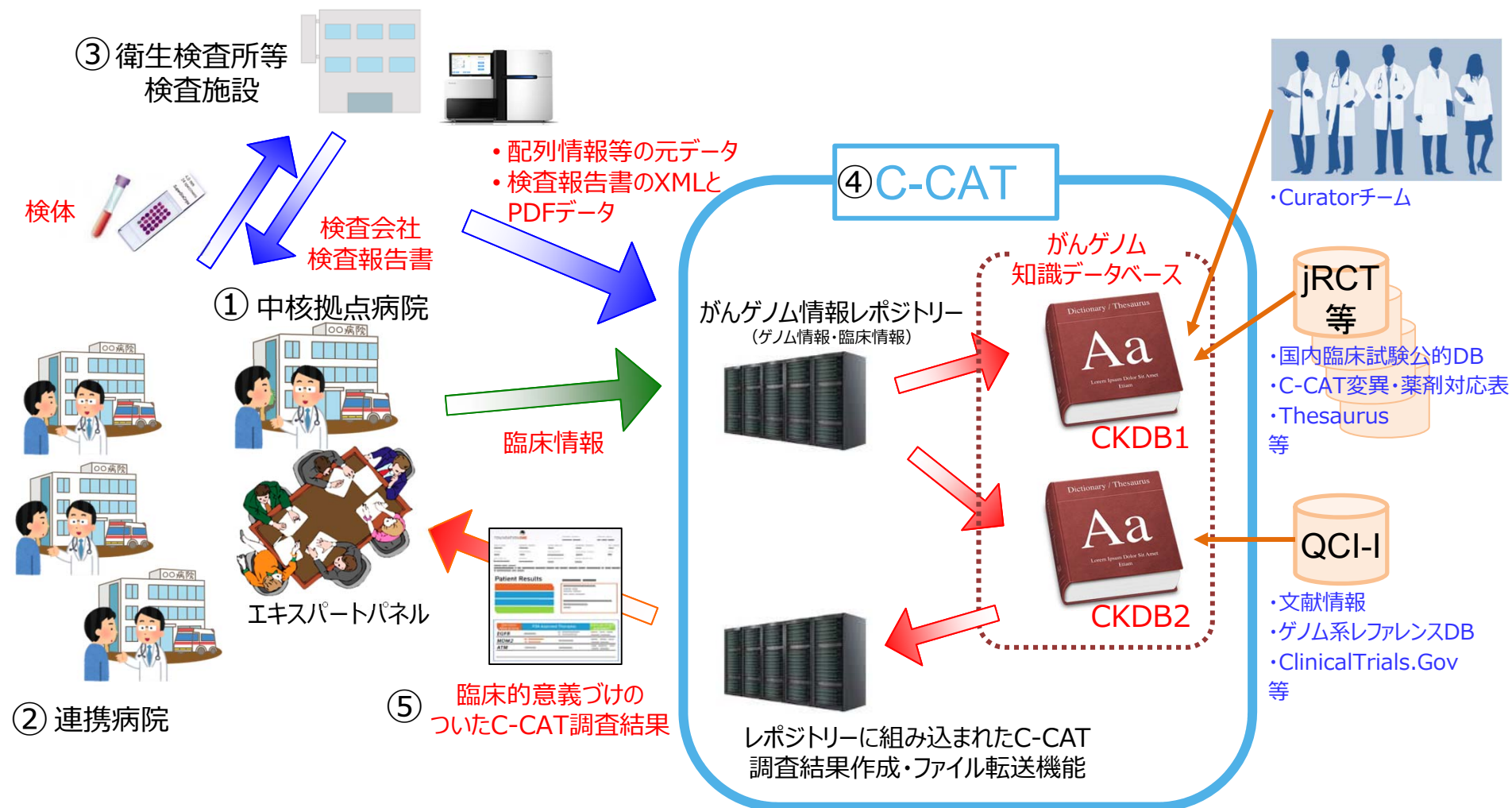


個人情報保護法等関係法令等を遵守する

データセキュリティに関して法令と3省3ガイドラインを遵守

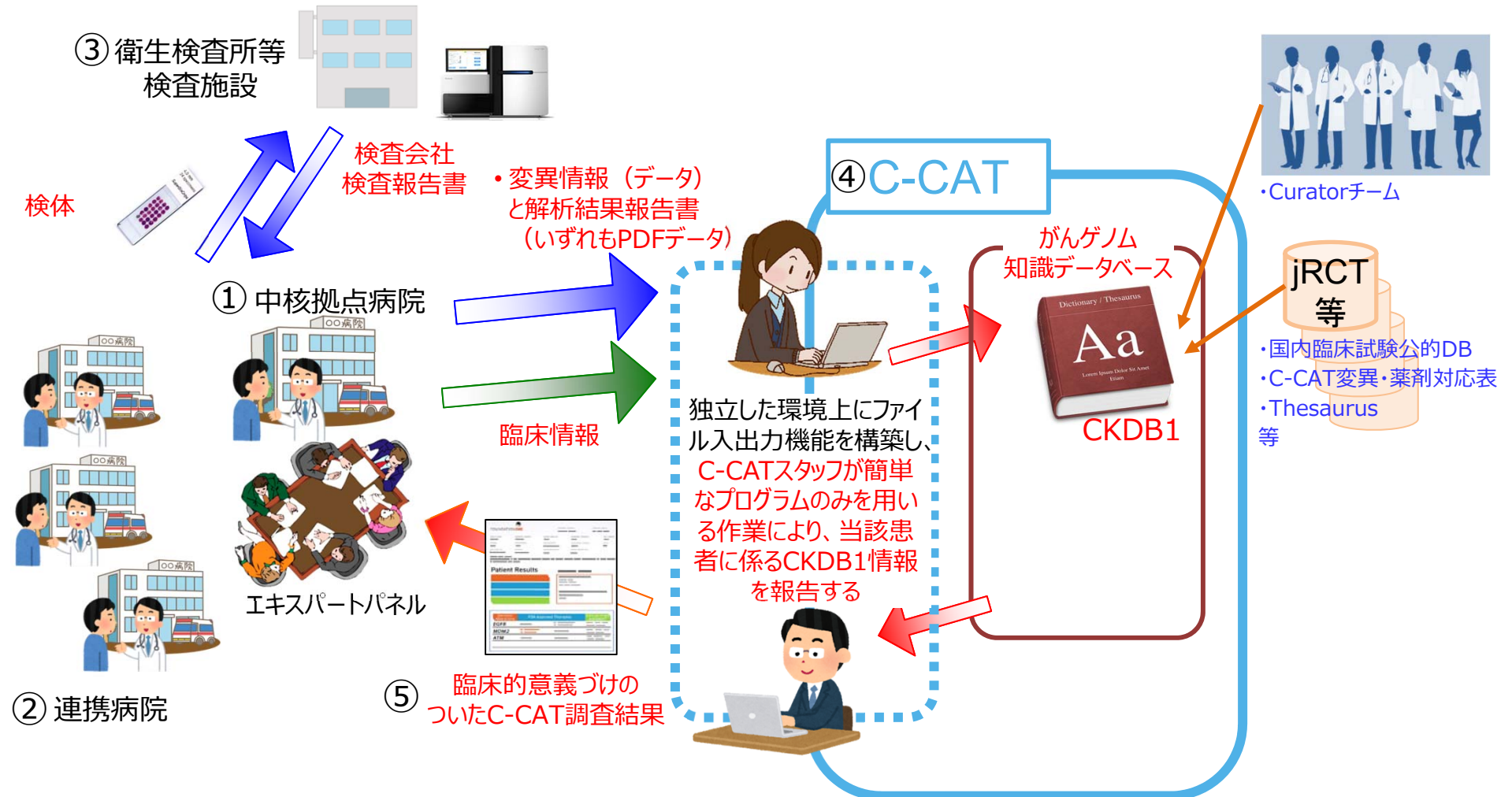
NCCオンコパネルへのC-CAT調査結果はVer 2.0から

先進医療実施の経験があることなどにより、検証や関係者との調整、システム化が先行している。



F1CDxへのC-CAT調査結果はVer 1.0から

独立した環境上に、まずファイル入出力機能を準備する。C-CAT調査結果内の臨床試験情報はNCCオンコパネル用のC-CAT調査結果と同等であるが、当初はC-CATスタッフによるhuman curationを集中的に行う。



C-CAT調査結果のレイアウトバージョンの比較

2019. 6. 10時点

C-CAT調査結果 記載項目	Ver 2.0	Ver 1.0
1 基本項目	患者や医療機関、検査に関する情報を記載します。	左記に同じ
2 調査結果	検出された変異の数や、マーカー、エビデンスレベル、エビデンスタイプなどに関する情報を記載します	【記載されません】
3 候補となる臨床試験一覧	検出された 変異 を対象とする臨床試験の情報を記載します。	検出された 遺伝子 を対象とする臨床試験の情報の一覧を記載します。
4 変異遺伝子の詳細	検出された変異に関する遺伝子の詳細情報を記載します。	【記載されません】
5 参考文献	検出されたマーカーに関する論文など、参考となる文献の情報を記載します。	【記載されません】
6 使用ソフトウェアバージョン	アノテーションおよびC-CAT調査結果を生成する際に使用した、ソフトウェアのバージョンおよびデータベースのバージョンを記載します。	【記載されません】 ※C-CAT CKDBのバージョンは記載します
7 エビデンスレベル定義	治療効果に関するエビデンスレベルの分類について記載します。	【記載されません】
8 米国エビデンスレベル	海外におけるエビデンスレベルに関する情報を記載します。	【記載されません】
9 注意事項・免責事項	C-CAT調査結果に関する注意事項・免責事項を記載します。	左記に同じ

がんゲノム医療中核拠点病院等実務者説明会
令和元年6月12日（水）

C-CAT調査結果の状況報告と留意事項

- 立ち上げ時のC-CAT調査結果の状況
-  ● 遺伝子パネル検査実施に際しての留意事項

- ・参考資料 1 : C-CAT調査結果バージョン 1.0（サンプル）
- ・参考資料 2 : C-CAT調査結果バージョン 2.0（サンプル）
（H31.3.8がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議資料3-5の一部更新版）

NCCオンコパネル検査実施に関するお願い

- どの検査会社等による遺伝子パネル検査であっても、C-CAT調査結果に関しては、以下の2点の情報を検査会社の検査報告書等に確実に紐付けるために、C-CAT IDを連結しておくことがたいへん重要です：
 - ✓ がん種の情報。
 - ✓ 間違いなく、該当するエキスパートパネルに届けること。そのために、連携病院の場合は、対応する中核拠点病院がどこかの情報。
- そのため、NCCオンコパネル検査の実施に当たって、C-CATへのデータ登録の同意が得られた場合は、下記の作業をお願いいたします（5/27-31に各拠点で実施した「C-CAT入力ツール等システム説明会」資料からの一部抜粋です）。
- 保険請求していただくために必要な作業です。何卒よろしくご協力をお願いします。

衛生検査所宛
検査依頼伝票

「C-CAT ID リスト」を各病院で出力し、衛生検査所の検査依頼伝票にホッチキスとめて検体に添付願います。「C-CAT ID リスト」は情報の正確性担保のためバーコード付きです。

衛生検査所経由
ゲノム・シーケ
ンス会社宛
C-CAT ID リスト

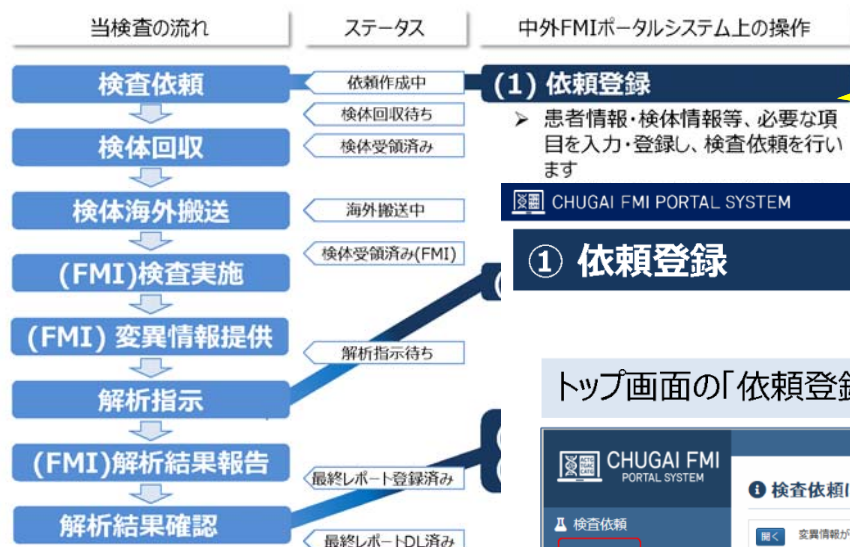
F1CDx検査実施に関するお願い

- F1CDxによるプロファイリング検査の実施に当たって、C-CATへのデータ登録の同意が得られた場合は、下記の作業をお願いいたします。
 - 1) 中外FMIポータルシステムへの、C-CAT「登録ID」の入力
 - 2) 中外FMIポータルシステムからの、F1CDx報告書関係ファイルのダウンロード
 - 3) C-CATがんゲノム検査ポータルへの、F1CDx報告書関係ファイルのアップロード
- 本日は上記の概要についてのみ、ご説明します。後日、より具体的な操作手順の説明書をお送りいたします。
- F1CDxによるプロファイリング検査を保険請求していただくために必要な作業です。何卒よろしくご協力をお願いします。

1) 中外FMIポータルシステムへのC-CAT「登録ID」の入力

CHUGAI FMI PORTAL SYSTEM

2. 『FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル』の検査概要



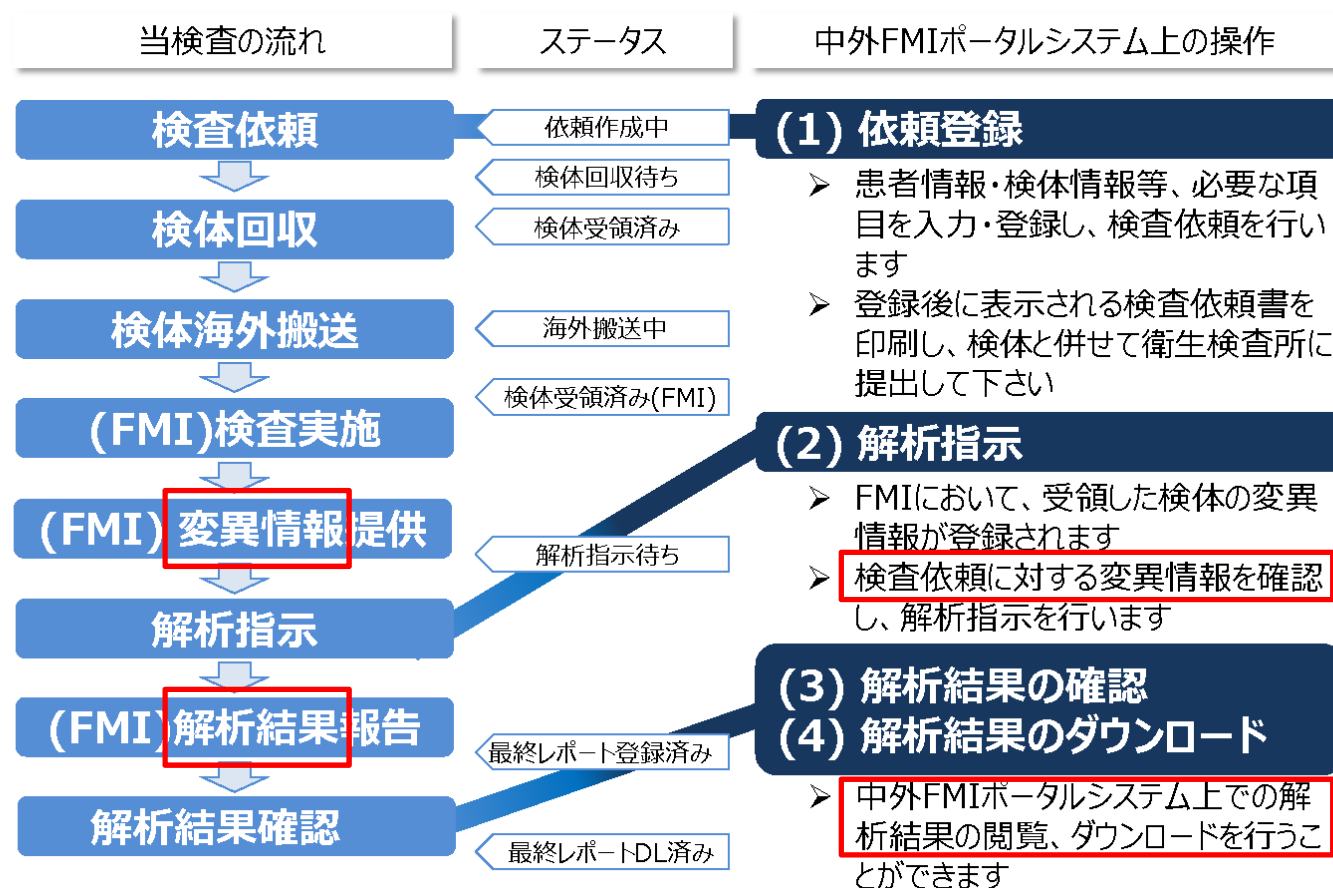
- C-CATへのデータ登録の同意が得られましたら、入力ツールあるいは入力テンプレートから「登録ID」の取得をお願いします。
- その「登録ID」を中外FMIポータル画面の最初、検査「依頼登録」の際に入力していただきます。

- 「匿名化ID」には40桁の英数字が入力可能です。各病院の匿名化IDに続けて、hyphenとC-CAT「登録ID」の入力をお願いします。C-CAT調査結果を間違いなく配信するために必須のIDです。
- ※「登録ID」が未発行の場合は「検体識別番号」の入力をお願いします。

トップ画面の「依頼登録」をクリックすると、詳細情報の登録画面が起動します。

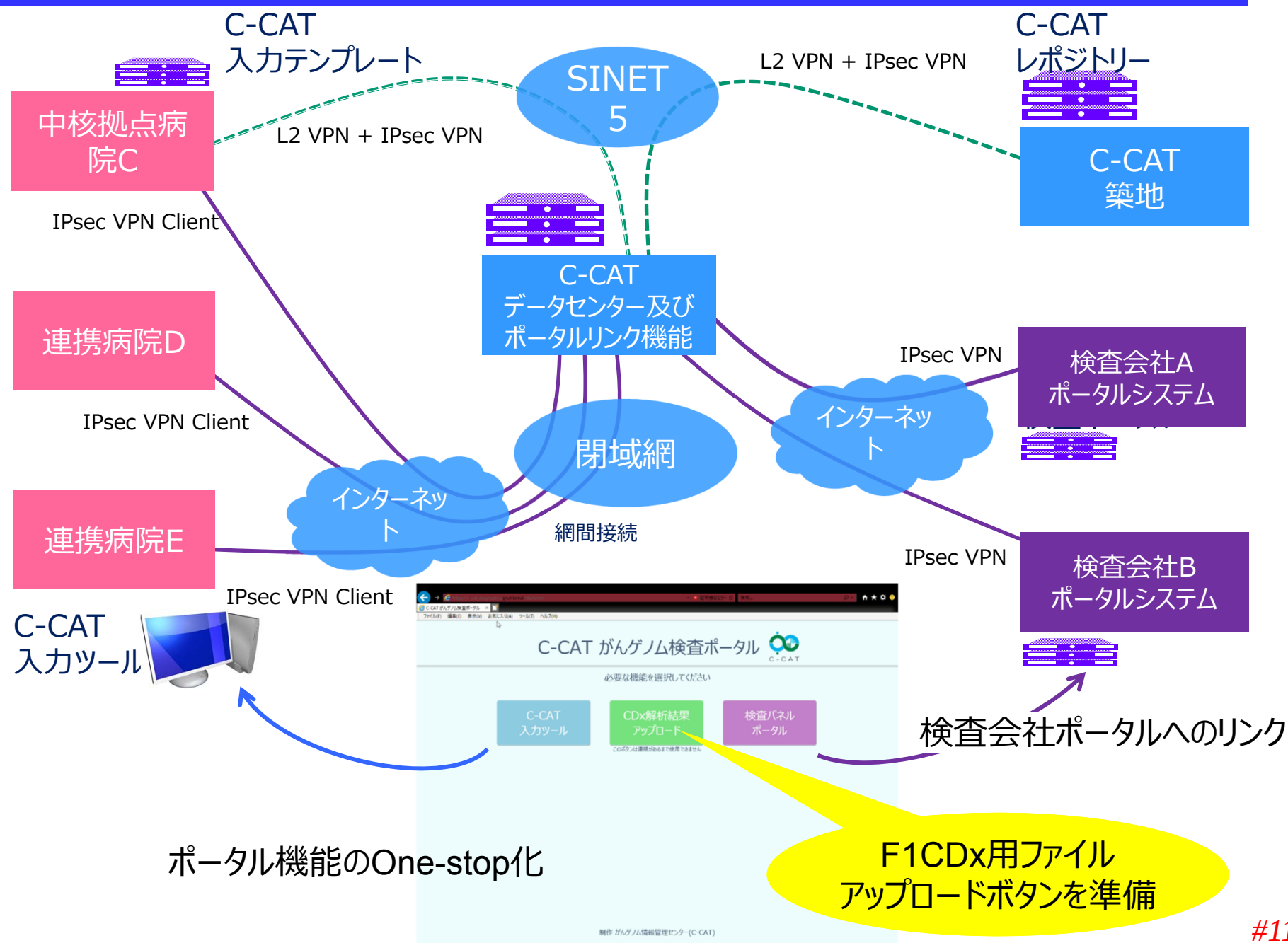
2) 中外FMIポータルシステムからの、F1CDx報告書関係ファイルのダウンロード

2. 『FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル』の検査概要



- ・C-CATにお送りいただきたいのは、「変異情報（データ）」と、「解析結果報告書」の2つのファイルです。
- ・「変異情報（データ）」はXMLデータをPDF出力したもので、「解析結果報告書」は最終的にレイアウトされたPDFファイルです。
- ・中外FMIポータルでの解析結果を閲覧、ダウンロードが可能です。
- ・手順の詳細はあらためてマニュアルをお送りします。
- どうぞご協力をよろしくお願いします。

3) C-CATがんゲノム検査ポータルへの、F1CDx報告書関係ファイルのアップロード



C-CAT登録の同意がある場合に必要になる検査業務のまとめ

2019. 6. 10時点

	臨床情報登録	検査会社への「登録ID」送付	検査会社からの検査結果等の取得	C-CATへの検査結果等の提出	C-CAT調査結果初期レイアウトバージョン	C-CAT調査結果の入手方法【中核拠点病院のみ】
NCC オンコ パネル	C-CAT入力テンプレート（電子カルテテンプレート）もしくはC-CAT入力ツールから情報を入力し、「登録ID」を取得する。	「C-CAT IDリスト」を入力テンプレートまたは入力ツールから出力し、衛生検査所の「検査依頼伝票」にホッチキス留めして検体に添付する。	C-CATポータルに接続し、検査パネルポータルから、システムスポート（NCCオンコパネル）を選択し、該当の検査結果等を取得する。	【各病院での作業不要】検査会社（理研ジェネシス）での解析終了後に、解析会社からC-CATに直接送付。	Ver2.0	病院内の端末より、進捗状況一覧に接続し、C-CAT調査結果を取得する。 ※希望の病院には、C-CAT調査結果が作成された段階で、メールで通知。
F1 CDx		中外FMIポータルの「匿名化ID」記入欄に、「登録ID」を追記する（この時点で「登録ID」が取得されていない場合は「検体識別番号」を記入）	中外FMIポータルに接続し、該当の検査結果等を取得する。	検査会社（FMI）での解析終了後に、中核拠点、連携病院、検査を依頼した病院で検査結果（「変異情報（データ）」と、「解析結果報告書」）を取得し、C-CATで準備するアップロードフォルダに格納する。	Ver1.0	C-CATポータルに接続し、該当のフォルダからC-CAT調査結果を取得する。 ※希望の病院には、C-CAT調査結果が作成された段階で、メールで通知。

SAMPLE

C-CAT調査結果 Version 1.0 (FoundationOne CDx対応版)

c-cat-findings_20190603_1234567890

1 基本項目

1-1 患者

登録ID	1.235E+09	患者識別ID	NOA123456789	検体識別番号	123456789123456
年齢	62	性別	女	がん種	LUNG

1-2 医療機関

中核拠点病院	大学病院E	連携病院	テスト病院E1
--------	-------	------	---------

1-3 検査

検体採取日	2019/5/1	パネル名	FoundationOne CDx
-------	----------	------	-------------------

作成日 : 2019年06月03日
レポートバージョン : 0001.0
C-CAT CKDB : 1.0.2

No.	遺伝子名	標準マーカー名	標準疾患名	参照試験ID	試験名称	試験薬剤	適格基準	試験実施者
1	TP53	ATR mutation, ATRIP mutation, MDC1 mutation, RAD1 mutation, RAD9A mutation, HUS1 mutation, RAD17 mutation, CHEK1 mutation, CHEK2 mutation, TP53 mutation, TP53BP1 mutation, RIF1 mutation, TOPBP1 mutation, CLK2 mutation, PER1 mutation, MSH2 mutation, MSH3 mutation, MSH6 mutation, MLH1 mutation, PMS2 mutation, MSH4 mutation, MSH5 mutation, MLH3 mutation, PMS1 mutation, PMS2L3	Lymphoid, Adrenal Gland, Ampulla of Vater, Biliary Tract, Bladder/Urinary Tract, Bone, Bowel, Breast, CNS/Brain, Cervix, Esophagus/Stomach, Eye, Head and Neck, Kidney, Liver, Lung, Other, Ovary/Fallopian Tube, Pancreas, Penis, Peripheral Nervous System, Peritoneum, Pleura, Prostate, Skin, Soft Tissue, Testis, Thymus, Thyroid, Uterus, Vulva/Vagina	JapicCTI-183998	進行固形がん及びリンパ腫患者を対象としたATR阻害剤、BAY 1895344の安全性、忍容性、薬物動態、薬力学、及び最大用量／第I相試験における推奨用量を検討する非盲検、first-in-human、用量漸増試験	BAY1895344	パートA（単剤投与用量漸増パート）：固形がん又は非ホジキンリンパ腫（NHL）が組織学的に確認されている患者 パートB（単剤投与拡大パート）： a)DNA 損傷応答（DDR）欠損又はミスマッチ修復（MMR）欠損推定バイオマーカー陽性で、組織学的所見がi) 去勢抵抗性前立腺癌（CRPC）、ii) 肺癌〔腺癌、扁平上皮癌及び小細胞肺癌（SCLC）を含む〕、iii) 大腸癌（CRC）及びiv) 婦人科腫瘍（卵巣癌、子宮内膜癌及び子宮頸部癌）に該当する進行固形がん患者 b) デントル細胞リンパ腫（MCL）患者。DDR欠損が既知であるびまん性大細胞型B細胞リンパ腫（DLBCL）患者 以下の選択基準はすべて（用量漸増パート及び拡大パート）の患者に適用される。 - 標準治療に抵抗性又は難治性の腫瘍を有し、治療担当医師がBAY 1895344による試験治療が有益となる可能性があるかと判断した患者、又は標準治療を拒否した患者 - 米国東海岸がん臨床試験グループ（ECOG）の全身状態が0又は1である患者 - 以下の臨床検査の要件によって評価した骨髄の機能が適切である。 a) ヘモグロビンが8.5 g/dL以上、実施医療機関の指針に従ってエリスロポエチン投与を慢性的に実施している患者は組入れ可能である。 b) 血小板数が100,000/mm3以上 c) 好中球絶対数（ANC）が1,500/mm3以上	バイエル薬品株式会社 byl_ct_contact@bayer.com
2	TP53	TP53 mutation	Esophagus/Stomach, Lung, Bowel, Pancreas	JapicCTI-173694	遠隔転移を有する肺癌、遠隔転移を有する結腸・直腸癌及び他の進行性固形がんの患者を対象にTAK-931を単独投与したときの安全性、忍容性及び有効性を評価する第2相非盲検並行群試験	TAK-931	1.20歳以上（日本）又は18歳以上（米国）の成人男女 2.Eastern Cooperative Oncology Group performance statusが0～1の者 3.遠隔転移を有する肺癌と病理学的に確定診断された患者で、遠隔転移がある状態で少なくとも1レジメンの標準化学療法を受けた後に進行した者、又は遠隔転移を有するCRCと病理学的に確定診断された患者で、遠隔転移がある状態で標準的な全身化学療法を少なくとも2レジメン受けた後に進行した者、又は局所進行性又は転移性食道扁平上皮癌と病理学的に確定診断された患者で、遠隔転移がある状態で少なくとも1ラインの標準的な全身化学療法を受けた後に進行した者（白金製剤との併用療法が禁忌である場合又は白金製剤との併用療法を患者が拒否した場合は、未治療の患者を登録してもよい）、又は局所進行性又は転移性扁平上皮非小細胞肺癌と病理学的に確定診断された患者で、遠隔転移がある状態で標準的な全身化学療法を少なくとも2ライン受けた後に進行した者。 4.欧米人安全性コホートのみ、局所進行又は転移性固形がんを有し、延命効果が確立された標準治療がない、又は他の標準治療を拒否する患者 5.疾患別コホート：固形がんの治療効果判定規程（RECIST）第1.1版に基づく測定可能病変が認められる患者 6.治療前の初回投与前4週以内に心エコー又はマルチゲートドスキャンで測定した左室駆出率が50%を超えている者 7.登録前に行った治療に係る毒性がすべてGrade 1又はベースラインまで回復している者（脱毛症とニューロパチーは除く） 8.治療に必要な血液検体採取に適した静脈路確保ができる者 9.欧米人安全性コホートのみ、一連の皮膚生検を受ける意思がある者 10.疾患別コホート：保存された腫瘍検体が存在するか、スクリーニング期間中に新たな腫瘍生検を受けることに同意しなければならない。新たな腫瘍検体が必要な場合は、重大なリスクを伴わない生検手技（脳、肺／縦隔、肺臓以外で実施する生検、又は胃若しくは腸管を越えない内視鏡手技によって検体を採取する生検）で対象の病変に到達できなければならない。欧米人安全性コホートについては、この生検は任意とする。	武田薬品工業株式会社 https://www.takeda.co.jp/contact/form/jp/form/
3	TP53	TP53 mutation	Adrenal Gland, Ampulla of Vater, Biliary Tract, Bladder/Urinary Tract, Bone, Bowel, Breast, CNS/Brain, Cervix, Esophagus/Stomach, Eye, Head and Neck, Kidney, Liver, Lung, Other, Ovary/Fallopian Tube, Pancreas, Penis, Peripheral Nervous System, Peritoneum, Pleura, Prostate, Skin, Soft Tissue, Testis, Thymus, Thyroid, Uterus, Vulva/Vagina	JapicCTI-184058	進行又は転移性固形癌患者を対象としたBI 907828の第Ia/Ib相国際多施設共同オープンラベル用量漸増試験	c-cat-findings_201903_03_1234567890	1. 進行固形癌であることが確認されていること 2. 標準治療中又は標準治療をすべて受けた後に進行又は再発が放射線画像による診断で確認された患者。標準治療が適格でなく、有効な治療法がない患者は適格とする。 3. 米国東部癌治療共同研究グループ（ECOG）パフォーマンス・ステータスが0又は1であること（ECOGパフォーマンス・ステータスが2であっても、原疾患に起因する身体障害でなければ治療依頼者の合意を経た上で組入れ可能）など	日本ベーリンガーインゲルハイム株式会社 https://www.boehringer-ingelheim.jp/%E6%B2%BB%E9%A8%93%E3%81%AB%E9%96%A2%E3%81%99%E3%82%8B%E3%81%8A%E5%95%8F%E3%81%84%E5%90%88%E3%82%8F%E3%81%9B
4	TP53	TP53 mutation	Bowel, Esophagus/Stomach, Lung, Pancreas	NCT03261947	"A Study to Evaluate the Safety, Tolerability, and Activity of TAK-931 in Participants With Metastatic Pancreatic Cancer, Metastatic Colorectal Cancer, and Other Advanced Solid Tumors"	Drug: TAK-931	* 1. Adult male or female participants aged >=20 years (Japan) or >=18 years (United States). 2. Eastern Cooperative Oncology Group (ECOG) performance status of 0-1-3. Has pathologically confirmed metastatic pancreatic adenocarcinoma that has progressed after, at least, a first line of standard systemic chemotherapy for the metastatic disease, OR participants with pathologically confirmed metastatic adenocarcinoma of the colon or rectum who have progressed to at least 2 lines of standard systemic chemotherapy for the metastatic disease, OR participants with pathologically confirmed locally advanced or metastatic sqEC that has progressed after at least a first line of standard systemic therapy for metastatic disease. First-line participants can be enrolled if a platinum doublet is contraindicated or refused by the participants. OR pathologically confirmed locally advanced or metastatic sqNSCLC that has progressed after at least 2 lines of standard systemic therapy for metastatic disease. 4. For the Western safety cohort only: participants with locally advanced or metastatic solid tumor for whom no standard treatment with an established survival benefit is available or if the participant refuses other standard therapy. 5. For disease-specific cohort participants: measurable disease per RECIST v. 1.1-6. Left ventricular ejection fraction greater than (>) 50% as measured by ECHO or MUGA scan within 4 weeks before receiving the first dose of study drug. 7. Recovered to Grade 1 or baseline from all toxic effects of previous therapy (except alopecia or neuropathy). 8. Suitable venous access for the study-required blood sampling. 9. For the Western safety cohort only: willingness to undergo serial skin tissue biopsies. 10. For disease-specific cohort participants: Must have an archival (banked) tumor sample or agree to have a new (fresh) tumor biopsy during the screening period. If a new tumor sample is needed, the disease should be accessible for a nonsignificant risk biopsy procedure (those occurring outside the brain, lung/mediastinum, and pancreas, or obtained with endoscopic procedures not extending beyond the stomach or bowel). For participants in the Western safety cohort, this biopsy is optional.	"Millennium Pharmaceuticals, Inc.[Takeda]" +1-866-835-2223.globaloncologymedinfo@takeda.com

以下変異遺伝子に応じて情報追加

SAMPLE

注意事項・免責事項

- C-CAT調査結果（以下「本調査結果」という。）は、エキスパートパネルにおいて臨床情報等と併せて衛生検査所等が発行する遺伝子パネル検査結果報告書の解釈と活用を検討するための参考資料として提供されるものです。
- 本調査結果は、エキスパートパネルにおける検討に資するよう、がんゲノム情報管理センターが構築した知識データベースを基に患者毎にゲノム解析結果に対して解釈・臨床的意義づけを行ったものですが、その活用の際は、次の点に十分に注意をお願いします。
- ① 本調査結果については、本国内において臨床検査として承認されたものではなく、データベースやシステムに関しても今後の実際の運用を踏まえさらに充実や改善の余地があると考えており、現時点では臨床検査としての正確性が保証されたものではありません。その内容については、エキスパートパネルにおいて、適応性、妥当性、適時性などを判断の上で、活用する必要があります。
- ② 本調査結果は、特定の薬剤の効能効果を保証したり、適応を示すものではなく、また、特定の薬剤の効能効果がないことや、適応や副作用がないことを示すものではありません。個々の薬剤の使用に際しては、添付文書等に基づいて個々の治療を担当する医師が十分に検討を行ってください。
- ③ 臨床試験に関して公開されている情報はゲノム医療を前提として記述されているわけではないため、必ずしも遺伝子に紐付けされておらず、本調査結果において患者さんが参加可能な臨床試験を網羅的に掲載できていない可能性があります。また、掲載されている臨床試験が各患者さんにマッチしているとは限りません。
- ④ 臨床試験については、本調査結果に記載されていない適格条件や患者登録状況の変化等により患者さんが参加できないケースも考えられます。登録の可否については臨床研究の実施機関にお問い合わせください。
- ⑤ 本調査結果に掲載されている薬剤は、国内又は海外で治験や臨床試験中の医薬品であり、未だ有効性・安全性が確立しているものではありませんので、個々の患者さんへの薬剤の使用や臨床試験への登録の是非については、エキスパートパネルにおける検討や主治医の医学的判断のもとに検討して下さい。
- ⑥ 医薬品の承認状況や科学的知見等は日々変更が生じます。これら国内外の情報のアップデートのタイミングの違いに伴い、本調査結果で収集されている情報が最新ではない可能性もあります。国内外の行政機関の判断内容と本調査結果の記載に相違がある場合には、前者の内容を優先してください。
- ⑦ C-CAT調査結果の品質については、細心の注意を行っていますが、人為的、システム的なエラーが生じ得る可能性も全く否定できませんので、エキスパートパネルにおいては、遺伝子パネル検査報告書との整合性を確認するとともに、整合性等に関して疑問がある場合にはC-CATに照会いただきますようお願いします。
- ⑧ 本調査結果は保険適用された遺伝子パネル検査結果報告書に記載されているバリエーションのみを検索対象としています。
- ⑨ 本調査結果は、エキスパートパネルの参考資料として作成されたものであり、患者さんが原本又は複写物を受け取ることを想定して作成されたものではありません。
- ⑩ 個々の治療は、患者に対する十分な説明を行った上で、個々の治療を直接担当する医師の責任及び判断に基づいて行うものであり、C-CATが治療に関する判断と結果、患者への説明について責任を負うものではありません。

C-CAT調査結果 Version 2.0



C - C A T
Center for Cancer Genomics and
Advanced Therapeutics

c-cat-findings_20190521_5123456789

1 基本項目

1-1 患者

登録ID	5123456789	患者識別ID	NOA18073105	検体識別番号	1616006918073100
年齢	62	性別	女	がん種	BREAST

1-2 医療機関

中核拠点病院	大学病院E	連携病院	テスト病院E1
--------	-------	------	---------

1-3 検査

検体採取日	2019/05/11	パネル名	oncopanel A
-------	------------	------	-------------

2 調査結果

概要

⚠ 薬剤への到達性の指標をご参照ください。

検出変異数	国内承認薬	国内臨床試験中	国内適応外薬	海外臨床試験中	FDA承認薬
体細胞変異：7 生殖細胞系列変異：2	2	3	1	28	3

塩基置換、挿入、欠失 (DNA)

No.	マーカー	エビデンス タイプ	臨床的意義	エビデンス レベル	薬剤	薬剤への 到達性	米国エビデ ンスレベル
1	ATM E2444K 0.39 (165/421)	Predictive	Sensitivi- ty/Response	E	olaparib	国内適応外薬	Tier 2C Likely Pathogen- ic 海外臨床試験中 (10件)
		Oncogenic	Likely Patho- genic	F			
2	TP53 c.994-1G>A 0.80 (376/469)	Predictive	Sensitivi- ty/Response	E	doxorubicin hy- drochloride	国内承認薬 FDA承認薬	Tier 2C Pathogenic 海外臨床試験中 (1件)
		Oncogenic	Likely Onco- genic	F			
3	ABL1 F317L 0.26 (548/2141)						Tier 3 Uncertain Signif- icance

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)

No.	マーカー	エビデンス タイプ	臨床的意義	エビデンス レベル	薬剤	薬剤への 到達性	米国エビデ ンスレベル
4	GBA-NTRK1 q22-q23.1	Predictive	Sensitivi- ty/Response	A	larotrectinib	国内臨床試験中 (1件) FDA承認薬	Tier 1A Pathogenic 海外臨床試験中 (7件)
		Oncogenic	Oncogenic	F			
5	BCR-ABL1	Oncogenic	Oncogenic	F			Tier 3 Uncertain Signif- icance

SAMPLE

コピー数変化 (T/N実施検査のみ)

No.	マーカー	エビデンス タイプ	臨床的意義	エビデンス レベル	薬剤	薬剤への 到達性	米国エビデ ンスレベル
6	<i>CDK4</i> 2.1342 chr12:57, 747, 727-57, 752, 447	Predictive	Sensitivi- ty/Response	C	palbociclib	国内承認薬 国内臨床試験中 (1件)	Tier 2C Pathogenic 海外臨床試験中 (10件)
7	<i>RAD51C</i> -1.0381 chr17:58, 692, 573-58, 734, 342						Tier 3 Uncertain Signif- icance

生殖細胞系列変異 (T/N実施検査のみ)

⚠ 非がん部組織由来のDNA解析結果を表示しております。

No.	マーカー	エビデンス タイプ	臨床的意義 疾患名	エビデンス レベル	薬剤	薬剤への 到達性	米国エビデ ンスレベル
8	<i>BRCA2</i> R2318* 0.51 (102/200)	Predictive	Sensitivi- ty/Response	A	olaparib	国内臨床試験中 (1件) FDA承認薬	—
		Predispos- ing	Pathogenic Breast-ovar- ian cancer, familial 1	F			
		Predispos- ing	Pathogenic Breast-ovar- ian cancer, familial 2	F			
9	<i>MSH2</i> V89A 0.49 (98/200)						—

複合マーカーテーブル

No.	複合マーカー	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への 到達性
10	<i>ABL1 F317L + BCR- ABL1 fusion</i>	Predictive	Sensitivity/Re- sponse	C	ponatinib hy- drochloride	国内適応外薬

3 候補となる臨床試験一覧

※ 下記の治験・臨床試験については、詳細な適格基準・除外基準に合致しているか否か、患者登録受付中であるか否か、「実施機関（連絡先）」への確認が必要となります。

No.1：体細胞変異 (ATM)を対象とした臨床試験

マーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	ATM p.E2444K	A PHASE 2 STUDY TO EVALUATE SAFETY AND ANTI-TUMOR ACTIVITY OF AVELUMAB IN COMBINATION WITH TALAZOPARIB IN PATIENTS WITH BRCA OR ATM MUTANT TUMORS (NCT03565991)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	talazoparib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Pfizer CT.gov Call Center (ClinicalTrials.gov_Inquiries@pfizer.com, 1-800-718-1021)	

マーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	ATM p.E2444K	An Open-label, First-in-human, Dose-escalation Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, Pharmacodynamics, and Maximum Tolerated Dose and / or Recommended Phase II Dose of the ATR Inhibitor BAY1895344 in Patients With Advanced Solid Tumors and Lymphomas (NCT03188965)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1	
薬剤名	BAY1895344	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Bayer Clinical Trials Contact (clinical-trials-contact@bayer.com, (+) 1-888-8422937)	

マーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日) Phase I/Ib Study of Nivolumab and Veliparib in Patients With Advanced Solid Tumors and Lymphoma With and Without Alterations in Selected DNA Repair Genes (NCT03061188)
対象マーカー	ATM p.E2444K	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1	
薬剤名	veliparib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Study Coordinator (cancertrials@northwestern.edu, (312)695-1301)	

メーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日) A Phase II Study of M6620 (VX-970) in Selected Solid Tumors (NCT03718091)
対象メーカー	ATM p.E2444K	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	berzosertib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Gregory M Cote, MD, PhD (gcote@mgh.harvard.edu, 617-724-4000)	

メーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日) Targeted Agent and Profiling Utilization Registry (TAPUR) Study (NCT02693535)
対象メーカー	ATM p.E2444K	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	olaparib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Pam Mangat, MS	

SAMPLE

マーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	ATM p.E2444K	A Phase 2 Study of Olaparib Monotherapy in Metastatic Breast Cancer Patients With Germline or Somatic Mutations in DNA Repair Genes (Olaparib Expanded) (NCT03344965)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	olaparib	
がん種	Breast cancer	
実施機関 (連絡先)	Nadine Tung, MD (ntung@bidmc.harvard.edu, 617-667-1962)	

マーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	ATM p.E2444K	A PHASE 1B/2 STUDY TO EVALUATE SAFETY AND ANTI TUMOR ACTIVITY OF AVELUMAB IN COMBINATION WITH THE POLY(ADENOSINE DIPHOSPHATE [ADP]-RIBOSE) POLYMERASE (PARP) INHIBITOR TALAZOPARIB IN PATIENTS WITH LOCALLY ADVANCED OR METASTATIC SOLID TUMORS (NCT03330405)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	talazoparib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Pfizer CT.gov Call Center (ClinicalTrials.gov_Inquiries@pfizer.com, 1-800-718-1021)	

マーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	ATM p.E2444K	A Phase II Trial of the PARP Inhibitor, Niraparib, in BAP1 and Other DNA Damage Response (DDR) Pathway Deficient Neoplasms (UF-STO-ETI-001) (NCT03207347)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	niraparib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Ashton Monismith, RN (amonismith@ufl.edu, (352) 265-0680 x87657)	

マーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	ATM p.E2444K	A Phase II Study of the CHK1 Inhibitor LY2606368 in Patients With Advanced Solid Tumors Exhibiting Replicative Stress or Homologous Recombination Repair Deficiency (NCT02873975)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	prexasertib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Geoffrey Shapiro, MD, PhD (Geoffrey_S Shapiro@dfci.harvard.edu, 617-632-4942)	

マーカー番号	1	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	ATM p.E2444K	Phase II Study of the PARP Inhibitor BMN 673 (Talazoparib Tosylate) in Advanced Cancer Patients With Somatic Alterations in BRCA1/2, Mutations/Deletions in PTEN or PTEN Loss, a Homologous Recombination Defect, Mutations/Deletions in Other BRCA Pathway Genes and Germline Mutation in BRCA1/2 (Not Breast or Ovarian Cancer) (NCT02286687)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	talazoparib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Sarina Piha-Paul, MD	

No.2：体細胞変異 (TP53)を対象とした臨床試験

マーカー番号	2	試験名称(試験ID、データ更新日)
--------	---	-------------------

SAMPLE

対象マーカー		A Phase II Study of the PARP Inhibitor Olaparib (AZD2281) Alone and in Combination With AZD1775, AZD5363, or AZD6738 in Advanced Solid Tumors (NCT02576444)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	adavosertib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Manuel Avedissian (manuel.avedissian@yale.edu, 203-737-3669)	

No.4：体細胞変異 (GBA-NTRK1)を対象とした臨床試験

マーカー番号	4-1	試験名称(試験ID、データ更新日) A Study to Test the Effect of the Drug Larotrectinib in Adults and Children With NTRK-fusion Positive Solid Tumors (NCT02576431 , 2019/03/28)
対象マーカー	ntrk1 gene fusion positive	
国内/海外	国内	
フェーズ	フェーズ 2	
薬剤名	Drug: BAY2757556 (Larotrectinib, Vitrakvi)	
がん種	Solid Tumors Habouring NTRK Fusion	
実施機関 (連絡先)	Bayer ((+)-1-888-84 22937,clinical-trials-contact@bayer.com)	

マーカー番号	4	試験名称(試験ID、データ更新日) A Phase 1/2 Study of the TRK Inhibitor LOXO-195 in Adult and Pediatric Subjects With Previously Treated NTRK Fusion Cancers (NCT03215511)
対象マーカー	GBA-NTRK1 fusion	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1/Phase 2	
薬剤名	LOXO-195	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Patient Advocacy (clinicaltrials@loxooncology.com, 1-855-NTRK-123)	

マーカー番号	4	試験名称(試験ID、データ更新日) An Open-Label, Multicenter, Rollover Study to Enable Continued Treatment Access for Subjects Previously Enrolled in Studies of Ruxolitinib (NCT02955940)
対象マーカー	GBA-NTRK1 fusion	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	regorafenib	
がん種	Breast cancer	
実施機関 (連絡先)	Fitzroy Dawkins, MD	

マーカー番号	4	試験名称(試験ID、データ更新日) An Open-Label, Multiple-Dose, Dose-Escalation Study to Investigate the Safety, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of VMD-928 in Subjects With Solid Tumors or Lymphoma (NCT03556228)
対象マーカー	GBA-NTRK1 fusion	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1	
薬剤名	VMD-928	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	VM Oncology (om@vmoncology.com, +1 (510) 661-6770 x101)	

マーカー番号	4	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	GBA-NTRK1 fusion	A Phase 1/1b Study of MGCD516 in Patients With Advanced Solid Tumor Malignancies (NCT02219711)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1	

SAMPLE

薬剤名	sitravatinib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Mirati Therapeutics Study Locator Services (miratistudylocator@emergingmed.com, 18448935530)	

マーカー番号	4	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	GBA-NTRK1 fusion	Molecular Analysis for Therapy Choice (MATCH) (NCT02465060)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	larotrectinib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Keith T Flaherty	

マーカー番号	4	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	GBA-NTRK1 fusion	A Phase II Study of Merestinib in Non-Small Cell Lung Cancers Harboring MET Exon 14 Mutations and Solid Tumors With NTRK Rearrangements (NCT02920996)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	merestinib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Mark Awad, MD (Mark_awad@dfci.harvard.edu, (617) 632-3468)	

マーカー番号	4	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	GBA-NTRK1 fusion	An Open-Label, Multicenter, Global Phase 2 Basket Study of Entrectinib for the Treatment of Patients With Locally Advanced or Metastatic Solid Tumors That Harbor NTRK1/2/3, ROS1, or ALK Gene Rearrangements (NCT02568267)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	entrectinib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Reference Study ID Number: GO40782 www.roche.com/about_roche/roche_worldwide.htm (global-roche-genentech-trials@gene.com, 888-662-6728 (U.S. and Canada))	

No.6：体細胞変異 (CDK4)を対象とした臨床試験

マーカー番号	6-1	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	HER2変異 negative and PgR positive	JBCRG-M07(FUTURE) (jRCTs021180028 , 2019/03/25)
国内/海外	国内	
フェーズ	フェーズ 2	
薬剤名	フルベストラント単剤治療に対し病勢進行を示した症例にパルボシクリブ追加	
がん種	ホルモン陽性進行・再発乳癌	
実施機関 (連絡先)	東海大学医学部付属病院 (niikura@is.icc.u-tokai.ac.jp)	

マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	CDK4	A Phase 1 Study of an ERK1/2 Inhibitor (LY3214996) Administered Alone or in Combination With Other Agents in Advanced Cancer (NCT02857270)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1	
薬剤名	abemaciclib	
がん種	Solid tumor	

SAMPLE

実施機関 (連絡先)	There may be multiple sites in this clinical trial. 1-877-CTLILLY (1-877-285-4559) or (1-317-615-4559)	
マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	CDK4	An Open Label, Phase Ib, Dose-escalation Study Evaluating the Safety and Tolerability of Xentuzumab and Abemaciclib in Patients With Locally Advanced or Metastatic Solid Tumours and in Combination With Endocrine Therapy in Patients With Locally Advanced or Metastatic Hormone Receptor-positive, HER2-, Breast Cancer, Followed by Expansion Cohorts. (NCT03099174)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1	
薬剤名	abemaciclib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Boehringer Ingelheim Call Center (clintriage.rdg@boehringer-ingelheim.com, 1-800-243-0127)	
マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	CDK4	Phase I Study of the CDK4/6 Inhibitor Palbociclib (PD-0332991) in Combination With the PI3K/mTOR Inhibitor Gedatolisib (PF-05212384) for Patients With Advanced Squamous Cell Lung, Pancreatic, Head & Neck and Other Solid Tumors (NCT03065062)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1	
薬剤名	palbociclib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Geoffrey Shapiro, MD (Geoffrey_Shapiro@dfci.harvard.edu, 617-632-4942)	
マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	CDK4	A Phase 1 Study of Palbociclib in Combination With Cisplatin or Carboplatin in Advanced Solid Malignancies (NCT02897375)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1	
薬剤名	palbociclib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Taofeek Owonikoko, MD, PhD (towonik@emory.edu, 404-778-4383)	
マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	CDK4	Targeted Agent and Profiling Utilization Registry (TAPUR) Study (NCT02693535)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	palbociclib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Pam Mangat, MS (pam.mangat@asco.org)	
マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	CDK4	A Phase 1 Trial of the Combination of the Heat Shock Protein-90 (HSP90) Inhibitor Onalespib (AT13387) and the Cyclin-Dependent Kinase (CDK) Inhibitor AT7519M in Patients With Advanced Solid Tumors (NCT02503709)
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1	
薬剤名	CDKI AT7519	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Khanh T Do	

SAMPLE

マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日) A Phase I/II Study of Safety and Efficacy of Ribociclib (LEE011) in Combination With Trametinib (TMT212) in Patients With Metastatic or Advanced Solid Tumors (NCT02703571)
対象マーカー	CDK4	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 1/Phase 2	
薬剤名	ribociclib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Novartis Pharmaceuticals (novartis.email@novartis.com, 1-888-669-6682)	

マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日) A Phase II Study of the CDK4/6 Inhibitor Abemaciclib in Patients With Solid Tumors Harboring Genetic Alterations in Genes Encoding D-type Cyclins or Amplification of CDK4 or CDK6 (NCT03310879)
対象マーカー	CDK4	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	abemaciclib	
がん種	Ovarian cancer	
実施機関 (連絡先)	Geoffrey Shapiro, MD, PhD (geoffrey_shapiro@dfci.harvard.edu, 617-632-4942)	

マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日) A Biomarker-Driven Master Protocol for Previously Treated Squamous Cell Lung Cancer (Lung-Map) (NCT02154490)
対象マーカー	CDK4	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	docetaxel palbociclib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Vassiliki Papadimitrakopoulou	

マーカー番号	6	試験名称(試験ID、データ更新日) Molecular Analysis for Therapy Choice (MATCH) (NCT02465060)
対象マーカー	CDK4	
国内/海外	海外	
フェーズ	Phase 2	
薬剤名	palbociclib	
がん種	Solid tumor	
実施機関 (連絡先)	Keith T Flaherty	

No.8：生殖細胞系列変異 (BRCA2)を対象とした臨床試験

マーカー番号	8-1	試験名称(試験ID、データ更新日)
対象マーカー	gBRCA2変異 positive and HER2 negative	十分な局所性治療及び術前補助化学療法又は術後補助化学療法を終了した高リスク生殖細胞系BRCA1/2変異陽性HER2陰性原発乳癌患者に対する術後補助療法としてのオラパリブの有効性と安全性を評価する無作為化二重盲検並行群間比較プラセボ対照多施設共同第3相試験 (JapicCTI-142604 , 2018/07/26)
国内/海外	国内	
フェーズ	フェーズ3	
薬剤名	オラパリブ錠 300mg 1日2回経口投与, プラセボ	
がん種	乳癌	
実施機関 (連絡先)	アストラゼネカ (RD-clinical-information-Japan@astrazeneca.com)	

4 変異遺伝子の詳細

マーカー	ATM	概要 ATM is a tumor suppressing serine/threonine protein kinase involved in DNA damage and repair [PMID:28847820, PMID:28782203, PMID:28825373]. Loss-of-function mutations and gene deletions cause ATM inactivation [PMID:28830922, PMID:27413114].
マーカー	TP53	概要 TP53 is a transcription factor involved in cell growth and survival through regulation of apoptosis and cell cycle pathways [PMID:28886379, PMID:28637690]. Loss-of-function mutations, gain-of-function mutations, gene deletions, and loss of protein expression cause changes in TP53 activity [PMID:28607134, PMID:28783539, PMID:28423230, PMID:28390900].
マーカー	ABL1	概要 ABL1 is an oncogenic membrane associated non-receptor tyrosine kinase involved in cell adhesion, growth, proliferation, and survival [PMID:24421390, PMID:26729027]. Gain-of-function mutations and fusions cause ABL1 activation [PMID:26758680, PMID:16880519].
マーカー	GBA-NTRK1	概要
マーカー	BCR-ABL1	概要 ABL1 is an oncogenic membrane associated non-receptor tyrosine kinase involved in cell adhesion, growth, proliferation, and survival [PMID:24421390, PMID:26729027]. Gain-of-function mutations and fusions cause ABL1 activation [PMID:26758680, PMID:16880519].
マーカー	CDK4	概要 CDK4 is an oncogenic serine/threonine protein kinase involved in cell cycle control [PMID:11960696]. Amplification causes CDK4 activation [PMID:27343443, PMID:25121597]. Amplification of CDK4 and MDM2 are reported to frequently co-occur in various tumor types, while CDK4 amplification is reported to be mutually exclusive with RB1 alterations [PMID:11971182, PMID:16419059, PMID:28670134, PMID:28267263, PMID:27196769, PMID:26658964].
マーカー	RAD51C	概要 RAD51C is a DNA-repair protein involved in genome maintenance [PMID:11331762, PMID:14716019, PMID:22167183]. Loss-of-function mutations cause RAD51C inactivation [PMID:21980511, PMID:26057125].

5 参考文献

文献番号	参考文献	マーカー番号
1	PMID: 20739657	No.1-1 (国内)
2	COSMIC登録数：8	No.1-2 (国内)
3	The role of the ataxia telangiectasia mutated gene in lung cancer: recent advances in research.	No.1 (海外)
4	Deletion of 11q in Neuroblastomas Drives Sensitivity to PARP Inhibition.	No.1 (海外)
5	Chaperoning the DNA damage response.	No.1 (海外)
6	ATM-dependent pathways of chromatin remodelling and oxidative DNA damage responses.	No.1 (海外)
7	ATM Mutations in Cancer: Therapeutic Implications.	No.1 (海外)
8	PMID: 22698404	No.2-1 (国内)
9	PMID: 8023157, 11900253	No.2-2 (国内)
10	Dysfunctional diversity of p53 proteins in adult acute myeloid leukemia: projections on diagnostic workup and therapy.	No.2 (海外)
11	Mutant p53 in Cancer: Accumulation, Gain-of-Function, and Therapy.	No.2 (海外)
12	p53 Deletion promotes myeloma cells invasion by upregulating miR19a/CXCR5.	No.2 (海外)
13	p53: master of life, death, and the epigenome.	No.2 (海外)
14	Putting p53 in Context.	No.2 (海外)
15	Gain-of-function p53 activates multiple signaling pathways to induce oncogenicity in lung cancer cells.	No.2 (海外)
16	Multifunctional Abl kinases in health and disease.	No.3 (海外)
17	Somatically mutated ABL1 is an actionable and essential NSCLC survival gene.	No.3 (海外)
18	Kinase domain mutants of Bcr-Abl exhibit altered transformation potency, kinase activity, and substrate utilization, irrespective of sensitivity to imatinib.	No.3 (海外)
19	The capable ABL: what is its biological function?	No.3 (海外)
20	FDA	No.4-1 (国内)
21	PMID: 24162815	No.4-2 (国内)
22	Multifunctional Abl kinases in health and disease.	No.5 (海外)
23	Somatically mutated ABL1 is an actionable and essential NSCLC survival gene.	No.5 (海外)
24	Kinase domain mutants of Bcr-Abl exhibit altered transformation potency, kinase activity, and substrate utilization, irrespective of sensitivity to imatinib.	No.5 (海外)
25	The capable ABL: what is its biological function?	No.5 (海外)
26	PMID: 23569312, 27124835	No.6-1 (国内)
27	CDK4 amplification predicts recurrence of well-differentiated liposarcoma of the abdomen.	No.6 (海外)
28	Characterization of 298 Patients with Lung Cancer Harboring MET Exon 14 Skipping Alterations.	No.6 (海外)
29	Genetic analysis of uterine adenosarcomas and phyllodes tumors of the breast.	No.6 (海外)
30	Cell-Cycle Gene Alterations in 4,864 Tumors Analyzed by Next-Generation Sequencing: Implications for Targeted Therapeutics.	No.6 (海外)
31	Cyclin D-dependent kinases, INK4 inhibitors and cancer.	No.6 (海外)
32	Amplification of CDK4 and MDM2 in malignant melanoma.	No.6 (海外)
33	Identification of key genes and molecular mechanisms associated with dedifferentiated liposarcoma based on bioinformatic methods.	No.6 (海外)
34	Targeting CDK4 and CDK6: From Discovery to Therapy.	No.6 (海外)

SAMPLE

35	Amplification pattern of 12q13-q15 genes (MDM2, CDK4, GLI) in urinary bladder cancer.	No.6 (海外)
36	Homologous-pairing activity of the human DNA-repair proteins Xrcc3.Rad51C.	No.7 (海外)
37	Distinct roles of FANCO/RAD51C protein in DNA damage signaling and repair: implications for Fanconi anemia and breast cancer susceptibility.	No.7 (海外)
38	RAD51C is required for Holliday junction processing in mammalian cells.	No.7 (海外)
39	RAD51C germline mutations in breast and ovarian cancer cases from high-risk families.	No.7 (海外)
40	Mutation Analysis of the RAD51C and RAD51D Genes in High-Risk Ovarian Cancer Patients and Families from the Czech Republic.	No.7 (海外)
41	FDA	No.8-1 (国内)
42	ClinVar	No.8-2 (国内)
43	BRCA Exchange	No.8-3 (国内)
44	PMID: 25349473	No.10-1 (国内)

6 使用ソフトウェアバージョン

C-CAT CKDB	1.0.2
refGene	20181125
ensGene	20160222
1000 Genomes	Phase_3(20170504)
ESP6500	V2-SSA137
ExAC	r0.3
HGVD	v2.30(20170807)
ToMMo	3.5kjpnv2-20181105
COSMIC	v87(20181113)
ClinVar	20190114
レポートソフトウェアバージョン	1.00
レイアウトバージョン	1.0

7 エビデンスレベル定義

【治療効果に関するエビデンスレベル分類】

基準	分類
当該がん種、国内承認薬がある/FDA承認薬がある/ガイドライン記載されている。	A
当該がん種、統計的信憑性の高い臨床試験・メタ解析と専門家間のコンセンサスがある。	B
他がん種、国内またはFDA承認薬がある/他がん種、統計的信憑性の高い臨床試験・メタ解析と専門家間のコンセンサスがある/がん種に関わらず、規模の小さい臨床試験で有用性が示されている。	C
がん種に関わらず、症例報告で有用性が示されている。	D
前臨床試験 (in vitroやin vivo) で有用性が報告されている。	E
がん化に関与することが知られている。	F
薬剤耐性に関与することが知られている。	R

【薬剤への到達性の指標】

- 1 当該がん種、国内承認薬がある。
- 2 当該がん種、国内臨床試験がある。
- 3 他がん種、国内承認薬がある(適応外)。
- 4 当該がん種、海外臨床試験がある。
- 5 がん種に関わらず、FDA承認薬がある。

8 米国エビデンスレベル(AMP/ASCO/CAP Guidelines)

Strong Significance	Tier 1A	Biomarker predicts response or resistance to an FDA or EMA approved therapy, according to drug label or professional guidelines for this diagnosis Biomarker included in professional guidelines is prognostic or diagnostic for this diagnosis
	Tier 1B	Biomarker predicts response or resistance to a therapy for this diagnosis based on well-powered studies Biomarker is prognostic or diagnostic for this diagnosis based on well-powered studies
Potential Significance	Tier 2C	Biomarker is associated with response or resistance to an FDA or EMA approved therapy, according to drug label or professional guidelines but only for different diagnosis Biomarker is an inclusion criterion for an active clinical trial Biomarker is prognostic or diagnostic based on multiple small studies
	Tier 2D	Biomarker shows plausible response or resistance based on case or preclinical studies Biomarker may assist in disease diagnosis or prognosis based on small studies
Uncertain Significance	Tier 3	Biomarker has uncertain clinical significance and not known to be likely benign or benign

[https://jmd.amjpathol.org/article/S1525-1578\(16\)30223-9/fulltext](https://jmd.amjpathol.org/article/S1525-1578(16)30223-9/fulltext)

9 注意事項・免責事項

- C-CAT調査結果（以下「本調査結果」という。）は、エキスパートパネルにおいて臨床情報等と併せて衛生検査所等が発行する遺伝子パネル検査結果報告書の解釈と活用を検討するための参考資料として提供されるものです。
- 本調査結果は、エキスパートパネルにおける検討に資するよう、がんゲノム情報管理センターが構築した知識データベースと商用データベース（QIAGEN Clinical Insight*1）を基に患者毎にゲノム解析結果に対して解釈・臨床的意義づけを行ったものですが、その活用には、次の点に十分に注意をお願いします。
 - ①本調査結果については、本国内において臨床検査として承認されたものではなく、データベースやシステムに関しても今後の実際の運用を踏まえさらに充実や改善の余地があると考えており、現時点では臨床検査としての正確性が保証されたものではありません。その内容については、エキスパートパネルにおいて、適応性、妥当性、適時性などを判断の上で、活用する必要があります。
 - ②本調査結果は、特定の薬剤の効能効果を保証したり、適応を示すものではなく、また、特定の薬剤の効能効果がないことや、適応や副作用がないことを示すものではありません。個々の薬剤の使用に際しては、添付文書等に基づいて個々の治療を担当する医師が十分に検討を行ってください。
 - ③臨床試験に関して公開されている情報はゲノム医療を前提として記述されているわけではないため、必ずしも遺伝子に紐付けされておらず、本調査結果において患者さんが参加可能な臨床試験を網羅的に掲載できていない可能性があります。また、掲載されている臨床試験が各患者さんにマッチしているとは限りません。
 - ④臨床試験については、本調査結果に記載されていない適格条件や患者登録状況の変化等により患者さんが参加できないケースも考えられます。登録の可否については臨床研究の実施機関にお問い合わせください。
 - ⑤本調査結果に掲載されている薬剤は、国内又は海外で治験や臨床試験中の医薬品であり、未だ有効性・安全性が確立しているものではありませんので、個々の患者さんへの薬剤の使用や臨床試験への登録の是非については、エキスパートパネルにおける検討や主治医の医学的判断のもとに検討して下さい。
 - ⑥医薬品の承認状況や科学的知見等は日々変更が生じます。これら国内外の情報のアップデートのタイミングの違いに伴い、本調査結果で収集されている情報が最新ではない可能性もあります。国内外の行政機関の判断内容と本調査結果の記載に相違がある場合には、前者の内容を優先してください。
 - ⑦C-CAT調査結果の品質については、細心の注意を行っていますが、人為的、システム的なエラーが生じ得る可能性も全く否定できませんので、エキスパートパネルにおいては、遺伝子パネル検査報告書との整合性を確認するとともに、整合性等に関して疑問がある場合にはC-CATに照会いただきますようお願いいたします。
 - ⑧本調査結果は保険適用された遺伝子パネル検査結果報告書に記載されているバリエーションのみを検索対象としています。
 - ⑨本調査結果は、エキスパートパネルの参考資料として作成されたものであり、患者さんが原本又は複写物を受け取ることを想定して作成されたものではありません。
 - ⑩個々の治療は、患者に対する十分な説明を行った上で、個々の治療を直接担当する医師の責任及び判断に基づいて行うものであり、C-CATが治療に関する判断と結果、患者への説明について責任を負うものではありません。

*1 QIAGEN Clinical Insight (QCI™) is a variant analysis, interpretation and decision support tool for research and clinical

SAMPLE

labs analyzing human genetics data and is not intended to be used for diagnostic purposes.

米国エビデンスレベル、臨床試験および参考文献のうち海外と記載のあるもの、海外臨床試験中の数、変異遺伝子の詳細はQIAGEN Clinical Insight - Interpret 由来となります。

以上

がん遺伝子パネル検査に関する インフォームド・コンセント手順書

令和元年 6 月 18 日作成（案） 第 1.0 版

琉球大学医学部附属病院
がんセンターがんゲノム医療部門

【インフォームド・コンセントの準備】

(1) 説明者と説明補助者

- 説明及び同意の取得は主治医が行う。ただし、主治医の監督のもと、説明補助者が説明および同意取得の補助を行ってよい。
- 説明補助者は「がんゲノム医療コーディネーター研修会」(日本臨床腫瘍学会が厚労省より受託)等をはじめとする、がん遺伝子パネル検査に関連する研修(院内で開催される研修も含む)に参加した経験を有することが望ましく、適切なインフォームド・コンセントの実施と院内のフローについて理解した者であることが望ましい。
- 説明補助者は、各医療機関の責任のもとで選定する。
- おおよその説明所要時間の目安を決定し、説明補助資料も活用した説明の練習をする。
- 当該医療機関における臨床試験・治験、患者申出療養などに関して、参考となりそうな資料や回答についての準備をする。
- 自由診療に関する質問に及ぶ可能性があるため、原則として、検査の結果から自由診療として治療を行うことはないことを説明する。
- 必要に応じて、遺伝性腫瘍や遺伝カウンセリングに関する資料の準備をする。

(2) インフォームド・コンセントに先立つ患者への連絡

- 患者に事前に予告、あるいはいったん持ち帰って検討できる場合には、説明補助資料・動画コンテンツを患者が読む・見る機会を提供すること。
※注※ 動画コンテンツは C-CAT ウェブサイト等で公開され、スマホで閲覧可の予定。
- 検査後の治療選択や遺伝性腫瘍についての説明も想定されるため、患者には、できる限り検査の説明時に家族の同席を検討し、家族の同席が調整可能かを確認する。

(3) インフォームド・コンセントに用いる資料

- 以下の説明文書、説明補助資料、同意書、意思変更申出書を用いる。
 - ① OncoGuide® NCC オンコパネル用
 - ② FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル検査用
- 説明者は、説明文書と説明補助資料を用意し、図や用語などは必要に応じて説明補助資料も参照しながら説明する。
- 必要に応じて、臨床試験・治験、患者申出療養、がん相談支援センター、遺伝性腫瘍、遺伝カウンセリングなどの資料を提供する。

【説明における留意点】

(1) 書類の種類と使い方

- 説明の冒頭で、書類の種類を以下の通り簡単に説明する。
- 説明書、説明補助資料の2つを使って説明することを説明する。
- 同意書では、複数の項目があり、検査を受ける段階で意思表示しなくてはならない項目もあることを説明する。
- 意思変更申出書では、同意書で決めた内容のうち、後になって変更したくなったら申し出ることができることを説明する。

(2) がん遺伝子パネル検査の目的

- なぜ当該患者に対してこの検査についての説明をしようとしているのかを説明する。
- 検査を受けるかどうかは任意であり、検査を受けない場合でも最善の治療をする旨や、検査を受けない場合の対応について説明する。

(3) がん遺伝子パネル検査の利点と限界

- 使用するパネルに応じて、検査結果に基づいた治療を受けられる可能性(%)の記載は変更される。必要に応じて、当該パネルを採用した理由などを口頭で補足する。
- 検査結果に基づいた治療を受けられる可能性に関する説明は誠実に言い、過剰な期待を抱かせないように留意する。
- 遺伝性腫瘍に関する情報には偽陰性があり得る(全ての遺伝性腫瘍の可能性について調べるわけではない)ことも伝える。

(4) 検査方法

- 解析が海外で行われる場合には必ず説明に加える。
- 検査会社が解析結果を報告し、その結果をもとに専門家が医学的解釈を行うという過程(エキスパートパネルによる検討)を説明する。医学的解釈を行う例としては次のようなものが挙げられる。
 - 検査によって検出された遺伝子変異に対して複数の評価療養等があり得る場合の検討。
 - 当該患者に複数の変異が検出されている場合、最初にアクセスを検討すべき薬剤はどれかなどの検討。
 - 二次的所見に興味がある患者に対しては、どのような遺伝性腫瘍のどの程度のリスクになるのか、患者・家族にどのような情報提供が適切かなどの検討。
- 検査結果によってアクセス可能となる医薬品や治療法、当該医療機関において参加の検討が可能となる臨床試験・治験についての説明を加える。必要に応じて、当該医療機関における患者申出療養、そのほかの自由診療などについて説明を補足できるように準備する。

(5) がんに関する遺伝の情報(遺伝性腫瘍)が判明する可能性について

- 本項目の説明と、同意書の関連項目の欄が患者本人にとって重荷となり、結果として検査受検

が滞らないように十分留意しながら説明する。

- 遺伝性腫瘍に関する情報が判明する可能性がある説明の流れから、遺伝カウンセリングを受けられることの説明を伝える。

(6) がん遺伝子パネル検査の結果の説明

- 結果が判明するまでのおよその日数を伝える。
- 検査を受けない場合の選択肢について説明する。
- 家族等の有無を確認し、家族がいない場合には、当該医療機関で認める近親者の同席について推奨する立場で説明する。
- 本検査の結果は遺伝に関する情報も含まれる可能性がある。後に示す同意書では、本人が著しく体調が悪化あるいは死亡する可能性も想定し、医師の守秘義務解除のため、本人の検査結果の家族等との共有希望や家族等の連絡先記載を求めることになっている。そのため、この項目の説明の際に、同意書では、本人の検査結果の家族等との共有希望や家族等の連絡先を尋ねる予定であることを説明しておく。詳しい記載方法の説明は、同意書の説明時に行う。
- 院内で決定しておいた、検査結果の共有の相手方となる家族等に伝えるときの具体的な方法について、口頭で説明を添える（例：氏名欄で記載された人に医療機関から連絡し、来院を求めて、主治医が結果の説明をする）。同意書の記載の際でもよい。カルテに記載しておく。
- （もし質問があれば）本人が著しく体調が悪化あるいは死亡した後に、検査の結果を家族等に伝える方法について、説明できるようにしておく。同意書の記載の際でもよい。カルテに記載しておく。

(7) がん遺伝子パネル検査の費用

- 本モデル文書は、患者負担が一部となる（保険等で患者が全額を負担しない）場合を対象としている。費用が判明したら、おおよその金額を書面で記載する。
- 遺伝カウンセリングについて、相談できる窓口を紹介する。詳しい資料が用意できる場合には、提供する。

(8) がん遺伝子パネル検査に用いたデータ等の取扱い

- 説明文書「7. がん遺伝子パネル検査に用いたデータ等の取扱い」と、同意書の関連項目の欄が患者本人にとって支障となり、結果として検査受検が滞らないように十分留意すべきである。
- ①～③は、全て「同意しない」でも、パネル検査を受けることはできる旨を説明する。
- 本人の治療に役立つ情報を得るための C-CAT へのデータ提供については、検査を受ける意思決定と同時に意思決定が必要であること、この項目に同意しなくても検査は受けられるが、患者に関係する治験等の情報が C-CAT から主治医に送られてこないことを説明すること。
- この項目に同意しないことは、患者にとって不利益でもあるので、趣旨を理解してもらうよう留意して説明する。後で示す同意書では、四角く囲まれた項目である。

- C-CAT へのデータ提供において、「同意」から「不同意」に意思を変更した場合の効果は、申出時点以降のデータの収集・第三者提供・利用の停止であるが、定期的な集計対象から除外することはできない。また、物理的にデータベースからデータを削除すること、既に第三者提供したデータを取り戻して削除することはいずれもできないので、誤解がないように留意する。
- 企業へのデータ提供については、当該企業と相談のうえ、説明の留意点を決定する。

【意思決定における留意点】

(1) 検査を受けること、本人の治療に役立つ情報を得るための C-CAT へのデータ提供

- 説明文書の熟読や熟慮期間を確保した後の意思決定を希望する患者には、その機会を保障し、その場で決定を迫らないように留意する。保留の場合は、説明者が手書きで記載する。
- 説明補助資料や動画コンテンツを事前に紹介できるようにしておく。
- 同意書で四角く囲んでいる欄に、本人の治療だけでなく、将来の他の患者さんの治療に役立つ情報基盤としての C-CAT へのデータ提供の意思確認の項目がある。この項目は、検査の意思決定と同時に意思確認が必要である。

(2) 遺伝性腫瘍に関する情報提供

- （迷っている様子など、必要に応じて）がん遺伝子パネル検査を通じて得られた遺伝性腫瘍に関する情報については、「知らないでいる権利」があることを説明する。具体的には、『家族にとっては、知っていれば健康管理にいかせた可能性のある情報が知らなされないことによる不利益が生じるが、家族に伝える事が様々な事情で難しい人もいて、その場合はこちらを選択する方もいる』と説明を添えるなどの対応を取る。
- 遺伝性腫瘍の結果を聞くかどうかの意思決定に至らない場合には、検査や診療の進捗に伴って意思確認させてもらうことを説明する。
- 遺伝カウンセリングについて、相談できる窓口を紹介する。詳しい資料が用意できる場合には、提供する。

(3) 家族等との結果共有、家族等の連絡先

- 本人の検査結果の家族等との共有希望や家族等の連絡先記載を求める趣旨は、何かあったときのための医師の守秘義務解除のためである。この欄が支障となって、検査受検が滞らないように留意すべきである。また、連絡先記載と同時に、積極的に家族等へリスクを伝える義務が医療者側に発生するわけではないので、そのような誤解が生じないように留意されたい。
- 「検査結果の共有を許可する家族等」の望ましい例としては、検査前の説明に同席した家族であることを説明し、適宜、記名された家族等との続柄や、伝えられることについて、その方の意思を確認しているか、疾患・病態についての認知度等を聞き、カルテに記載する。その他、遺伝情報の守秘義務解除については case-by-case のことが多く、同意文書への記載だけでは捉えき

れない本人の思いや、家族関係を把握すべく、必要な対話とカルテへの記載を心がける。

- 検査結果の共有の可否・家族等の連絡先の記載に至らない場合には、空欄でも、検査に進められることを伝えること。また、必要に応じて、空欄であれば伝えないこと、意思を尋ねる可能性があること、結果はカルテに取り込まれること（家族がカルテ開示を求めたら家族が知ることになる可能性はゼロではない）も伝える。

(4) C-CAT からのデータの第三者提供

- 意思決定を急ぐものではないが、空欄とならないよう、再度、意思を尋ねる可能性があることを伝える。

(5) 企業によるデータ利用

- 企業の相談のうえ、意思決定において必要な留意点を決める。

(6) 意思変更申出書

- 意思変更の申出はいつでも受け付けられるが、書面での申出が必要であることを伝える。
- 意思変更申出書は、なくしてしまっても、必要になったらいつでももらえることを伝える。

以上

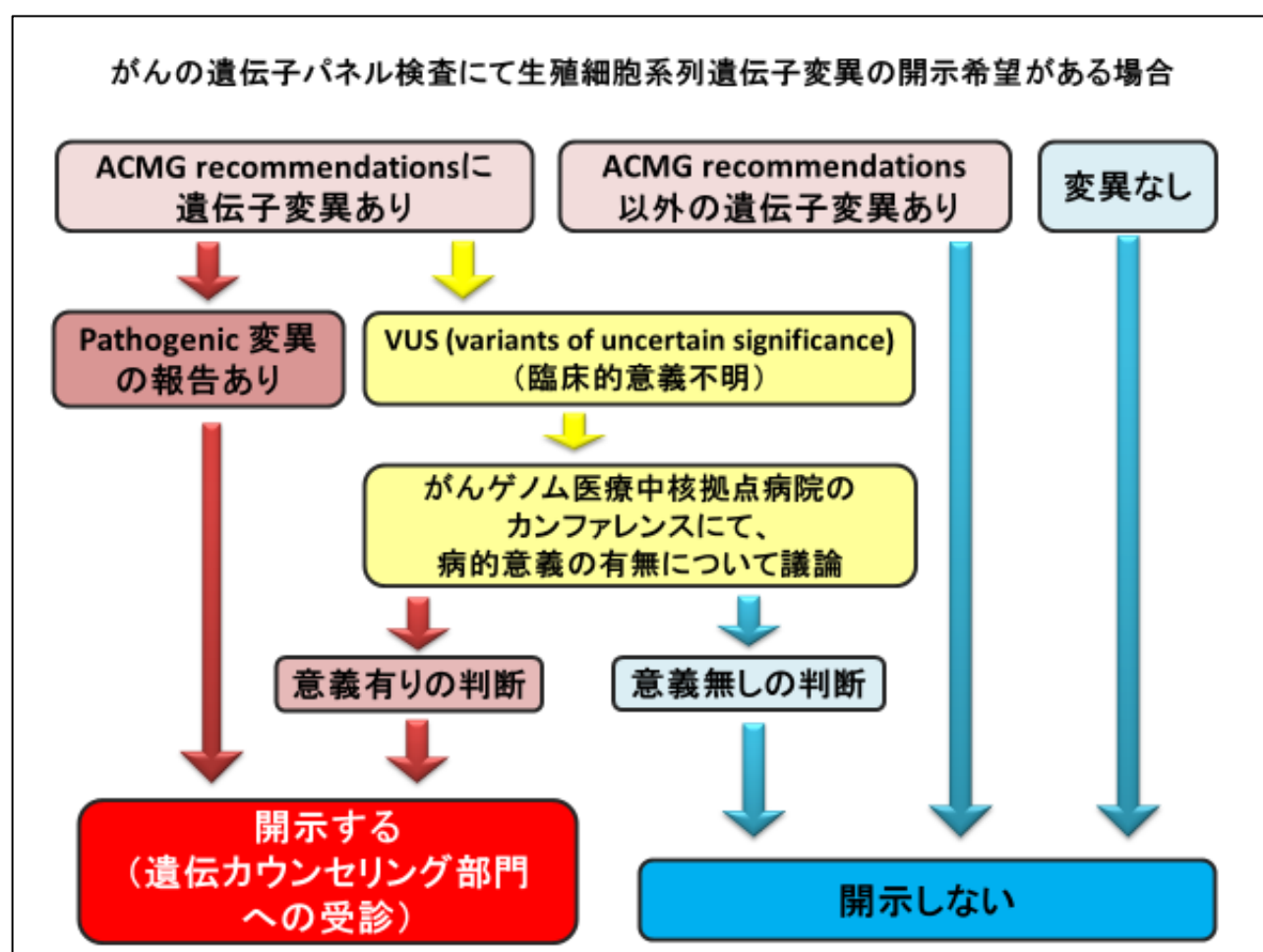
腫瘍関連遺伝子パネル検査にて二次的所見(生殖細胞系列変異)が同定された場合の対応方針

【パネル検査前説明】

- ・二次的所見が同定される可能性を被験者に十分理解していただいたうえで、治療法・予防法が存在し、患者本人・家族の健康管理に有益と考えられる二次的所見が見いだされた場合の開示希望の有無について検査前に確認し、同意書に記載する。ただし、各個人に自身の体質を知らないでいる権利があることも説明する。
- ・急な容態変化などで本人に直接結果を伝えることが困難になった場合や、二次的所見が家族の健康管理に役立つ場合に解析結果を伝えていい家族(代理人)とその連絡先も同意書に記載していただく。
- ・被験者が二次的所見や遺伝性腫瘍についてくわしく知りたいなどの希望がある場合には遺伝カウンセリングが利用可能であること、遺伝カウンセリングは保険適用外であり自費であることを説明する。

【パネル検査後】

- ・二次的所見が見つかった場合には、主科と遺伝カウンセリング部門が連携し、事前に確認している患者の希望に則り、結果の開示、非開示を行う。
- ・必要に応じて関連の科と連携し、サーベイランスの実施等を行う。



「OncoGuide® NCC オンコパネル」

がん遺伝子パネル検査に関する説明文書

0. はじめに

この検査を受けるにあたっては、この説明文書および説明補助資料を最後までお読み下さい。もし検査を受けることを希望される場合は、別途定める「意思表示書」をご提出ください。ただし、この同意書では、検査を受ける段階で意思表示しなくてはならない複数の項目があります。わからないことや疑問点がある場合は、十分に納得できるまで担当医師にお尋ねください。

なお、この検査を行うかどうかはあなたの自由意思であり、受けないことを希望しても、それによって当院における診療の中で不利益を受けることは一切ありません。

また、あなたは、いったんこの検査を受けることに同意した後でも、下記「8.」に定める問い合わせ窓口に書面にて通知することにより、いつでも同意を撤回することができます。ただし、同意撤回の時点で既に研究に用いられていた場合は、完全な情報の廃棄はできません。

1. がん遺伝子パネル検査の目的

本検査は、標準治療がない固形がん患者や、標準治療に抵抗性を示す進行期の固形がん患者に対して、保険診療として実施可能な検査です。あなたのがん細胞の特徴をゲノム解析によって網羅的に調べ、がんに関連する多数の遺伝子の状態を確認することを通して、あなたのがんの特徴を調べ、適切な薬剤や治療法、あなたが参加できる可能性がある臨床試験・治験の有無を専門家チーム（“エキスパートパネル”と呼ばれます）が検討し、その結果をお伝えする検査です。

2. がん遺伝子パネル検査の利点と限界

この検査の結果、あなたの今後の治療に役立つ情報が得られる可能性があります。がんにかかわる遺伝子の研究は日進月歩であり、その結果の解釈も複雑なため、専門家が最新かつ確かな情報を用いて検討します。その結果、新たにアクセス可能となる医薬品や治療法、当該医療機関において参加の検討が可能となる臨床試験・治験などの存在が見出される可能性があります。しかし、それでも、あなたのがんの治療に役立つ情報が得られない可能性は残ります。この検査を受けた方のうち、検査結果に基づいた治療を受けられるのは、10～15%程度に留まると想定されます。つまり、80～90%の患者さんはこの検査を受けても、検査の結果がご自身の治療に直接つながらない可能性があります。

また、解析に用いた検体の品質や量によっては、解析自体が不成功に終わる可能性があります。また、あなたに適した薬剤が見つかった場合でも、以下のような場合には、あなたの治療法として選択できないことがあります。

- －日本国内では販売が承認されていない薬剤の場合
 - －あなたのがんへの適応が認められていない薬剤の場合
 - －あなたが参加条件を満たさない臨床試験・治験でのみ使用されている薬剤の場合
- など。

3. 検査方法

この検査には、あなたのがん組織と血液が必要となります。がん組織については、既にこれまでの検査で保存されたものが利用できる場合は、それを用いて検査しますが、新たに採取が必要と判断した場合には、生検を行う必要があります。血液については、新鮮血が必要ですので、新たに採血を行います。検査は、シスメックス株式会社の「OncoGuide® NCC オンコパネル システム」を使用し、あなたの検体や診療情報を国内の衛生検査所に送り、そこで解析が行われます。次に、解析後のデータや診療情報をもとに、専門家を交えた話し合い（エキスパートパネル）を行います。この際、結果の解釈や治療方針の決定を適切に進めるために、がんゲノム医療（中核）拠点病院・連携病院の間で情報を共有します。また、がんに関わる医療者の教育や他の患者さんへの対応の参考にさせて頂くこともあります。

4. がんに関する遺伝の情報（遺伝性腫瘍）が判明する可能性について

この検査では、あなたのがん細胞の特徴を調べるために、様々な遺伝子を隔々に渡って調べます。その過程で、あなたのがんの治療に役立つ情報の有無とは別に、あなたのがんが、あなたの生まれ持った体質と関連している可能性（遺伝性腫瘍）が、3%程度の確率で判明します。すべての遺伝性腫瘍の可能性について調べるわけではありませんが、予防法や治療法が存在するなど、あなたやあなたの血縁者の健康管理に有益な結果はお知らせしたいと考えていますが、あなたのご希望を尊重します。もし、現時点で知りたくなければ、その意思をお伝え下さい。

さらに詳細な情報を得たい場合には、別途、遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を受けて頂く必要があります。追加の費用が発生することがあります。

5. がん遺伝子パネル検査結果の説明

あなたの治療に関する結果は、約1ヶ月程度で主治医からお伝えできる見込みです。遺伝的な体質との関連に関する結果は、それよりも遅くなる場合があります。急なご体調の変化やご家族に関係のある結果が出る場合に備えて、ご家族にも結果を聞いて頂くことをお勧めします。

6. がん遺伝子パネル検査の費用

がん遺伝子パネル検査は、保険診療として実施されます。がんに関する遺伝的な体質について詳細な情報を得るために遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を受けたい場合には、追加の費用が発生します。また、あなたの血縁者の方が、がんに関する遺伝に関心を持たれた場合には、別途、遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を受けて頂く必要があります。追加の費用が発生します。

7. がん遺伝子パネル検査に用いたデータ等の取扱い

あなたにご同意いただいた場合、がんパネル遺伝子検査で得られたデータ等を次の①～③の目的のために利用させていただきます。当院では、あなたのお名前を記号に置き換え、あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータを提供します。

- ① 厚生労働省が設置した「がんゲノム情報管理センター（C-CAT）」（東京都中央区）に、ゲノムデータ、診療情報、カルテ番号、被保険者番号（※1）を提供します。これらのうち、ゲノムデータは検査会社から、それ以外の情報は当院から送ります。このセンターでは、今後のがんゲノム

医療に必要な情報基盤として、日本のがん患者さんのゲノムや診療情報に関する大規模なデータベースを構築しています。あなたのデータをご提供いただければ、あなたの治療に役立つ情報を付け加えられる可能性があります。

- ② 「がんゲノム情報管理センター（C-CAT）」に集積されたデータの一部を、学術研究や医薬品等の開発のために、学術研究機関や企業（海外（※ 2）を含む）に提供することがあります。提供にあたっては、その目的に応じ、遵守すべき適正な法令や指針の規定の元に、同センターが第三者を交えて厳正な審査を行います。また、同センターでは、データベースを常に正確なものにするため、診療情報を随時更新するほか、将来、がん登録をはじめとして、医療・介護の様々なデータベースとの照合を行う可能性があります。提供の意思を撤回される場合、それ以降の利用を停止しますが、既に利用されているデータは削除できません。

（※ 1）現在、被保険者番号は個人単位化が検討されており、将来、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）が収集したデータの整備を加速するために利用することを想定しています。

（※ 2）日本と同等の水準にあると認められている個人情報の保護に関する制度を有している国または地域。

- ③ 国内の衛生検査所にて解析後のゲノムデータをご提供いただき、がん遺伝子パネル検査「OncoGuide NCC オンコパネル システム」の製造販売企業であるシスメックス株式会社へ開示し、本システムの改善を目的としたゲノムデータの利用を行います。

上記データ等の取扱いに際しては漏洩等のリスクはありますが、安全性の高い方法を用いて管理します。

8. 問い合わせ先

➤ 琉球大学医学部附属病院

がんセンターがんゲノム医療部門

T E L 098-895-1369

F A X 098-895-1497

「OncoGuide® NCC オンコパネル」

がん遺伝子パネル検査に関する同意書

琉球大学医学部附属病院 病院長殿

私は、がん遺伝子パネル検査についての説明を十分に受け、検査の目的や内容について理解しましたので、がん遺伝子パネル検査を受けることを希望します。

■あなたの治療に役立つ情報を発見するとともに、がん診療のデータベースをつくるため、あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータ等を「がんゲノム情報管理センター (C-CAT)」へ提供すること (項目 7 ①)。

同意する ・ 同意しない

■がんに関する遺伝の情報 (遺伝性腫瘍) の情報提供 (項目 4)。

情報提供を希望する ・ 情報提供を希望しない

■がん遺伝子パネル検査の結果 (がんに関する遺伝の情報も含む) を家族等に伝えること (項目 5)。

伝えてよい ・ 自分以外誰にも伝えないでほしい

※あなたががん遺伝子パネル検査の結果を伝えたい方の連絡先等

氏名 続柄
連絡先

■「がんゲノム情報管理センター (C-CAT)」に提供された情報・ゲノムデータ等を、厳格な審査を経て、学術研究や医薬品等の開発目的での利用を希望する第三者に提供すること。提供の意思を撤回される場合、それ以降の利用を停止します。既に利用されているデータは削除できません (項目 7 ②)。

同意する ・ 同意しない

■がん遺伝子パネル検査「OncoGuide NCC オンコパネル システム」の改善を目的として、国内の衛生検査所から製造販売企業であるシスメックス株式会社へゲノムデータの開示・利用 (項目 7 ③)。

同意する ・ 同意しない

同意日 年 月 日

ご本人 (署名)

代諾者 (署名) 続柄

説明日 年 月 日

説明者 (署名)

「OncoGuide® NCC オンコパネル」

がん遺伝子パネル検査に関する意思変更申出書

琉球大学医学部附属病院 病院長殿

私は、私が受けたがん遺伝子パネル検査に関して、同意した内容を変更します。

●あなたの治療に役立つ情報を発見するため、あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータ等を「がんゲノム情報管理センター (C-CAT)」へ提供すること (項目 7 ①)。

☐ 「同意しない」から「同意する」に変更する

☐ 「同意する」と回答したが、今後の提供と利用の停止を希望する

●がんに関する遺伝の情報 (遺伝性腫瘍) が判明する可能性について (項目 4)。

☐ 「情報提供を希望しない」から「情報提供を希望する」に変更する

☐ 「情報提供を希望する」から「情報提供を希望しない」に変更する

●がん遺伝子パネル検査の結果 (がんに関する遺伝の情報も含む) を家族等に伝えること (項目 5)。

☐ 「自分以外誰にも伝えないでほしい」から「伝えてよい」に変更する

※がん遺伝子パネル検査の結果を伝えたい方の連絡先

氏名 続柄

連絡先

☐ 「伝えてよい」から「自分以外誰にも伝えないでほしい」に変更する

●「がんゲノム情報管理センター (C-CAT)」に提供された情報・ゲノムデータ等を、厳格な審査を経て、学術研究や医薬品等の開発目的での利用を希望する第三者に提供すること (項目 7 ②)。

☐ 「同意しない」から「同意する」に変更する

☐ 「同意する」と回答したが、今後の第三者提供の停止を希望する

●がん遺伝子パネル検査「OncoGuide NCCオンコパネル システム」の改善を目的として、国内の衛生検査所から製造販売企業であるシスメックス株式会社へゲノムデータの開示・利用 (項目 7 ③)。

☐ 「同意しない」から「同意する」に変更する

☐ 「同意する」と回答したが、今後の提供の停止を希望する

申出日 年 月 日

ご本人 (署名)

代諾者 (署名) 続柄

受領者 (署名)

ファウンデーションワン シーディーエックス

「FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル」

がん遺伝子パネル検査に関する説明文書**0. はじめに**

この検査を受けるにあたっては、この説明文書および説明補助資料を最後までお読み下さい。もし検査を受けることを希望される場合は、別途定める「意思表示書」をご提出ください。ただし、この同意書では、検査を受ける段階で意思表示しなくてはならない複数の項目があります。わからないことや疑問点がある場合は、十分に納得できるまで担当医師にお尋ねください。

なお、この検査を行うかどうかはあなたの自由意思であり、受けないことを希望しても、それによって当院における診療の中で不利益を受けることは一切ありません。

また、あなたは、いったんこの検査を受けることに同意した後でも、下記「8.」に定める問い合わせ窓口にて书面にて通知することにより、いつでも同意を撤回することができます。ただし、同意撤回の時点で既に研究に用いられていた場合は、完全な情報の廃棄はできません。

1. がん遺伝子パネル検査の目的

本検査は、標準治療がない固形がん患者や、標準治療に抵抗性を示す進行期の固形がん患者に対して、保険診療として実施可能な検査です。あなたのがん細胞の特徴をゲノム解析によって網羅的に調べ、がんに関連する多数の遺伝子の状態を確認することを通して、あなたのがんの特徴を調べ、適切な薬剤や治療法、あなたが参加できる可能性がある臨床試験・治験の有無を専門家チーム（“エキスパートパネル”と呼ばれます）が検討し、その結果をお伝えする検査です。

2. がん遺伝子パネル検査の利点と限界

この検査の結果、あなたの今後の治療に役立つ情報が得られる可能性があります。がんにかかわる遺伝子の研究は日進月歩であり、その結果の解釈も複雑なため、専門家が最新かつ確かな情報を用いて検討します。その結果、新たにアクセス可能となる医薬品や治療法、当該医療機関において参加の検討が可能となる臨床試験・治験などの存在が見出される可能性があります。しかし、それでも、あなたのがんの治療に役立つ情報が得られない可能性は残ります。この検査を受けた方のうち、検査結果に基づいた治療が受けられるのは、約11～34%に留まる（海外実績）と想定されます。つまり、約66～89%の患者さんはこの検査を受けても、検査結果がご自身の治療に直接つながらない可能性があります。

また、解析に用いた検体の品質や量によっては、解析自体が不成功に終わる可能性があります。また、あなたに適した薬剤が見つかった場合でも、以下のような場合には、あなたの治療法として選択できないことがあります。

- －日本国内では販売が承認されていない薬剤の場合
 - －あなたのがんへの適応が認められていない薬剤の場合
 - －あなたが参加条件を満たさない臨床試験・治験でのみ使用されている薬剤の場合
- など。

3. 検査方法

この検査には、あなたのがん細胞が必要となります。既にこれまでの検査で保存されたものが利用でき

る場合は、それを用いて検査しますが、新たにこの検査のためにがん細胞を採る必要があります。検査は、中外製薬（株）の関係会社であるファウンデーション・メディシン社（FMI）の「FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル」を使用し、あなたの検体や診療情報を同社の米国の解析機関に送り、そこで解析が行われます。次に、解析後のデータや診療情報をもとに、専門家を交えた話し合い（エキスパートパネル）を行います。この際、結果の解釈や治療方針の決定を適切に進めるために、がんゲノム医療（中核）拠点病院・連携病院の間で情報を共有します。また、がんに関わる医療者の教育や他の患者さんへの対応の参考にさせて頂くこともあります。

4. がんに関する遺伝の情報（遺伝性腫瘍）が判明する可能性について

この検査では、あなたのがん細胞の特徴を調べるために、様々な遺伝子を隅々に渡って調べます。その過程で、あなたのがんの治療に役立つ情報の有無とは別に、あなたのがんが、あなたの生まれ持った体質と関連している可能性（遺伝性腫瘍）が、疑われることがあります。すべての遺伝性腫瘍の可能性について調べるわけではありませんが、予防法や治療法が存在するなど、あなたやあなたの血縁者の健康管理に有益な結果はお知らせしたいと考えていますが、あなたのご希望を尊重します。もし、現時点で知りたくなければ、その意思をお伝え下さい。

ただし、この検査で判明する体質に関する情報は、あくまでも可能性を示す参考情報であり、確定診断にならないことをご承知下さい。さらに詳細な情報を得たい場合には、別途、遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を受けて頂くなど、追加の費用が発生することがあります。

5. がん遺伝子パネル検査の結果の説明

あなたの治療に関する結果は、約1ヶ月程度で主治医からお伝えできる見込みです。遺伝的な体質との関連に関する結果は、それよりも遅くなる場合があります。急なご体調の変化やご家族に関係のある結果が出る場合に備えて、ご家族にも結果を聞いて頂くことをお勧めします。

6. がん遺伝子パネル検査の費用

がん遺伝子パネル検査は、保険診療として実施されます。がんに関する遺伝的な体質について詳細な情報を得るために遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を受けたい場合には、追加の費用が発生します。また、あなたの血縁者の方が、がんに関する遺伝に関心を持たれた場合には、別途、遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を受けて頂く必要があり、追加の費用が発生します。

7. がん遺伝子パネル検査に用いたデータ等の取扱い

あなたにご同意いただいた場合、がん遺伝子パネル検査で得られたデータ等を次の①～③の目的のために利用させていただきます。当院では、あなたのお名前を記号に置き換え、あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータを提供します。

- ① 厚生労働省が設置した「がんゲノム情報管理センター（C-CAT）」（東京都中央区）に、ゲノムデータ、診療情報、カルテ番号、被保険者番号（※1）を提供します。これらの情報は当院から送ります。このセンターでは、今後のがんゲノム医療に必要な情報基盤として、日本のがん患者さんのゲノムや診療情報に関する大規模なデータベースを構築しています。あなたのデータをご提供いただければ、あなたの治療に役立つ情報を付け加えられる可能性があります。
- ② 「がんゲノム情報管理センター（C-CAT）」に集積されたデータの一部を、学術研究や医薬品等の開発のために、学術研究機関や企業（海外（※2）を含む）に提供することがあります。提供にあたって

は、その目的に応じ、遵守すべき適正な法令や指針の規定の元に、同センターが第三者を交えて厳正な審査を行います。また、同センターでは、データベースを常に正確なものにするため、診療情報を随時更新するほか、将来、がん登録をはじめとして、医療・介護の様々なデータベースとの照合を行う可能性があります。提供の意思を撤回される場合、それ以降の利用を停止しますが、既に利用されているデータは削除できません。

（※1）現在、被保険者番号は個人単位化が検討されており、将来、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）が収集したデータの整備を加速するために利用することを想定しています。

（※2）日本と同等の水準にあると認められている個人情報の保護に関する制度を有している国または地域。

- ③ あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータは、**検査の品質保証や業務上の目的で、中外製薬（株）及び検査委託先で少なくとも5年間、米国のFMIで無期限に保管されます。検体の管理及び情報の取り扱いは、個人情報保護法及び関連法規に則り適切に行われます。個人情報**は厳格に扱われ、情報漏洩を防止するために適切な安全対策が講じられますが、万が一、**外部にもれた場合、あなたもしくはあなたの血縁者における不当な差別など不利益をもたらす場合もあります。また、検査を行うFMIにより、FMI又は第三者による研究及びその他の目的（検査精度の向上等）で利用又は開示されることがあります。なお、同意撤回されたとしても、既に同意撤回前にあなたの検査であることが特定できない形にされている情報やゲノムデータは、事前に同意取得された範囲で活用されることがあります。**

上記データ等の取扱いに際しては漏洩等のリスクはありますが、安全性の高い方法を用いて管理します。

8. 問い合わせ先

- 琉球大学医学部附属病院
がんセンターがんゲノム医療部門
T E L 098-895-1369
F A X 098-895-1497

ファウンデーションワン シーディーエックス

「FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル」 がん遺伝子パネル検査に関する同意書

琉球大学医学部附属病院 病院長殿

私は、がん遺伝子パネル検査についての説明を十分に受け、検査の目的や内容について理解しましたので、がん遺伝子パネル検査を受けることを希望します。

- あなたの治療に役立つ情報を発見するとともに、がん診療のデータベースをつくるため、あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータ等を「がんゲノム情報管理センター（C-CAT）」へ提供すること（項目7①）

☐ 同意する ・ ☐ 同意しない

- あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータは、検査を行う米国のFMIにより、FMI又は第三者による研究及びその他の目的（検査精度の向上等）で利用又は開示されること。なお、同意撤回されたとしても、既に同意撤回前にあなたの検査であることが特定できない形にされている情報やゲノムデータは、事前に同意取得された範囲で活用されることがあります。（項目7③）

☐ 同意する ・ ☐ 同意しない

- がんに関する遺伝の情報（遺伝性腫瘍）の情報提供（項目4）

☐ 情報提供を希望する ・ ☐ 情報提供を希望しない

- がん遺伝子パネル検査の結果（がんに関する遺伝の情報も含む）を家族等に伝えること（項目5）

☐ 伝えてよい ・ ☐ 自分以外誰にも伝えないでほしい

※あなたががん遺伝子パネル検査の結果を伝えたい方の連絡先等

氏名 続柄
連絡先

- 「がんゲノム情報管理センター（C-CAT）」に提供された情報・ゲノムデータ等を、厳格な審査を経て、学術研究や医薬品等の開発目的での利用を希望する第三者に提供すること。提供の意思を撤回される場合、それ以降の利用を停止します。既に利用されているデータは削除できません。（項目7②）

☐ 同意する ・ ☐ 同意しない

同意日 年 月 日

ご本人（署名）

代諾者（署名） 続柄

説明日 年 月 日

説明者（署名）

ファウンデーションワン シーディーエックス

「FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル」 がん遺伝子パネル検査に関する意思変更申出書

琉球大学医学部附属病院 病院長殿

私は、私が受けたがん遺伝子パネル検査に関して、同意した内容を変更します。

- あなたの治療に役立つ情報を発見するため、あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータ等を「がんゲノム情報管理センター」へ提供すること（項目7①）。

- ☐ 「同意しない」から「同意する」に変更する
- ☐ 「同意する」と回答したが、今後の提供と利用の停止を希望する

- あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータが、この検査を行うFMIにより、FMI又は第三者による研究及びその他の目的（検査精度の向上等）で利用又は開示されること（項目7③）。

- ☐ 「同意しない」から「同意する」に変更する
- ☐ 「同意する」と回答したが、今後の利用と開示の停止を希望する

- がんに関する遺伝の情報（遺伝性腫瘍）が判明する可能性について（項目4）。

- ☐ 「情報提供を希望しない」から「情報提供を希望する」に変更する
- ☐ 「情報提供を希望する」から「情報提供を希望しない」に変更する

- がん遺伝子パネル検査の結果（がんに関する遺伝の情報も含む）を家族等に伝えること（項目5）。

- ☐ 「自分以外誰にも伝えないでほしい」から「伝えてよい」に変更する

※がん遺伝子パネル検査の結果を伝えたい方の連絡先等

氏名 _____ 続柄 _____

連絡先 _____

- ☐ 「伝えてよい」から「自分以外誰にも伝えないでほしい」に変更する

- 「がんゲノム情報管理センター」に提供された情報・ゲノムデータ等を、厳格な審査を経て、学術研究や医薬品等の開発目的での利用を希望する第三者に提供すること（項目7②）。

- ☐ 「同意しない」から「同意する」に変更する
- ☐ 「同意する」と回答したが、今後の第三者提供の停止を希望する

申出日 _____年 _____月 _____日

ご本人（署名） _____

代諾者（署名） _____ 続柄 _____

受領者（署名） _____