資料１３－１

健発１２２５第３号
平成29年12月25日

各都道府県知事　殿

厚生労働省健康局長
（ 公 印 省 略 ）

がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について

我が国において、がんは、昭和56年より死因の第１位であり、平成28年には、年間約37万人が亡くなり、生涯のうちに、約２人に１人が罹患すると推計されている。こうしたことから、依然として、がんは、国民の生命と健康にとって重大な問題である。

政府としては、本年10月に、がん対策基本法（平成18年法律第98号）第10条第７項に基づき、第３期の「がん対策推進基本計画」（以下「基本計画」という。）を閣議決定し、今後、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を構築するため、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、がんゲノム医療の中核となる拠点病院（以下「がんゲノム医療中核拠点病院」という。）等を整備することとしている。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件等については、「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」の下に、「がん診療連携拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループ」及び「がんゲノム医療中核拠点病院（仮称）等の指定要件に関するサブワーキンググループ」を設置し、本年10月18日に、「がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関する報告書」（以下「報告書」という。）が、とりまとめられたことを踏まえ、今般、別添のとおり、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」を定めたので通知する。

今後、厚生労働大臣により、本指針及び報告書に基づくがんゲノム医療中核拠点病院の指定が行われることとなるが、当該指定は、申請のあった医療機関の中から行われるので、貴職におかれては、本指針の趣旨を了知の上、本指針の要件を満たす医療機関により積極的な申請が行われるよう、本指針について、貴管下医療機関及び関係団体への周知をお願いする。

別添

がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針

Ⅰ　がんゲノム医療中核拠点病院の指定について

厚生労働大臣は、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を構築するため、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、がんゲノム医療の中核となる拠点病院（以下「がんゲノム医療中核拠点病院」という。）を指定するものとする。

1　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、厚生労働大臣に、所定の申請書及び添付書類を提出するものとする。厚生労働大臣は、厚生労働省健康局に設置される「がんゲノム医療中核拠点病院等の指定に関する検討会」（以下「検討会」という。）の意見を踏まえ、申請のあった医療機関のうち、適当と認める医療機関を、がんゲノム医療中核拠点病院として指定することができる。なお、検討会は、第三者によって構成されるものとする。

2　厚生労働大臣は、がんゲノム医療中核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。

3　がんゲノム医療中核拠点病院は、以下の役割を担うことが求められる。

（1）　がんゲノム情報に基づく診療や臨床研究・治験の実施、新薬等の研究開発、がんゲノム関連の人材育成等の分野において、貢献すること。

（2）　がん患者の遺伝子パネル検査における一連の流れ（①患者への検査に関する説明、②検体の準備、③シークエンスの実施、④検査レポートの作成、⑤エキスパートパネルの開催、⑥患者への検査結果の説明、⑦検査結果に基づく治療）について、自施設で実施できる機能を有すること（ただし、③シークエンスの実施については、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に委託しても差し支えない。）。

（3）　院内の見やすい場所に、がんゲノム医療中核拠点病院としての指定を受けている旨の掲示をする等、がん患者に対し、必要な情報提供を行うこと。

（4）　がんゲノム医療連携病院（がんゲノム医療中核拠点病院と連携して遺伝子パネル検査の結果を踏まえた医療を行う病院のことをいう。以下同じ。）と協力しながら、がんゲノム医療が適切に提供されるよう努めること。

Ⅱ　がんゲノム医療中核拠点病院の指定要件について

がんゲノム医療中核拠点病院は、厚生労働大臣が指定す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ことが求められる。

1　診療体制

（1）　診療機能

①　遺伝子パネル検査について、以下の要件を満たすこと。

ア　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。）を受けた臨床検査室を有すること。

イ　第三者認定を受けた病理検査室を有すること。組織検体の取扱いについて、明文化されており（「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」（平成 28 年３月 31 日日本病理学会策定）及び「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」（平成 29 年９月 15 日日本病理学会策定）を参照のこと。）、当該手続きに従ってなされた処理等が、適切に記録されること。

ウ　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。

エ　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、個人情報の取扱い等について、適切に取り決めをした上で、依頼すること。

オ　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（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（以下「エキスパートパネル」という。）が、月１回以上開催されること。

②　遺伝カウンセリング等について、以下の要件を満たすこと。

ア　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こと。

イ　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こと。

③　がんゲノム医療に関する情報の取扱いについて、以下の要件を満たすこと。

ア　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こと。

イ　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やゲノム情報等の必要な情報を、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こと。

ウ　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こと。

④　手術検体等の生体試料の保存について、以下の要件を満たすこと。

ア　「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成 25 年２月８日

文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第１号）又は「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」（平成 26 年 12 月 22 日文部科学省・厚生労働省告示第３号）が適用される研究において、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こと。

イ　組織検体の取扱いについて、明文化されており（「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」（平成 28 年３月 31 日日本病理学会策定）及び「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」（平成 29 年９月 15 日日本病理学会策定）を参照のこと。）、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こと。

⑤　がんゲノム医療を統括する部門が設置されていること。

⑥　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こと。

⑦　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。がんゲノム医療中核拠点病院が、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（昭和 23 年厚生省令第 50 号）第９条の 25 各号に掲げる体制が整備されていること。

（２）　診療従事者

①　病理検査室の人員について、以下の要件を満たすこと。

ア　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こと。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こと。

イ　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こと。

②　遺伝カウンセリング等の人員について、以下の要件を満たすこと。

ア　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こと。

イ　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こと。なお、当該医師が部門の長を兼ねることも可とする。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。

ウ　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こと。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。

エ　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こと。

③　がんゲノム医療に関するデータ管理を行う部門の人員について、以下の要件を満たすこと。

ア　がんゲノム医療に関するデータ管理を行う部門の責任者は、常勤の職員であること。

イ　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として、１名以上が配置されていること。なお、当該実務担当者は、専従であることが望ましい。

④　がんゲノム医療を統括する部門の責任者は、常勤の医師であること。

⑤　エキスパートパネルの構成員等について、以下の要件を満たすこと。

ア　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。

イ　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。

ウ　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。

エ　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。

オ　構成員の中に、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こと。なお、当該専門家は、申請時点からさかのぼって３年の間に、がんゲノム医療又はがんゲノム研究に関する英文の査読済み論文（筆頭著者又は責任著者に限る。）を執筆した実績があることが望ましい。

カ　構成員の中に、次世代シークエ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。なお、当該専門家は、申請時点からさかのぼって３年の間に、がんゲノム医療又はがんゲノム研究に関する英文の査読済み論文（共著を含む。）を執筆した実績があることが望ましい。

キ　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）　診療実績

①　遺伝カウンセリング等について、以下の実績を有すること。

ア　遺伝性腫瘍を含めた遺伝カウンセリング（血縁者に対するカウンセリングを含む。）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こと。

イ　遺伝性腫瘍を含めた遺伝学的検査（血縁者に対する検査を含む。）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こと。

②　治験・先進医療Ｂの実施について、以下の実績を有すること。

ア　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、過去３年の間に、合計 100 人以上登録した実績があること。

イ　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。

２　がんゲノム医療連携病院等との連携・人材育成

がんゲノム医療連携病院等との連携・人材育成について、以下の要件を満たすこと。

（１）　エキ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。

（２）　がんゲノム医療連携病院と協力して、がんゲノム医療に関する臨床情報やゲノム情報等を収集すること。収集した情報については、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」への登録すること。

（３）　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。

（４）　がんゲノム医療連携病院との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。

（５）　がんゲノム医療に従事する医療者に対して、必修な研修を行い、また、業務に関係する講習会等の受講を促すこと。

Ⅲ　がんゲノム医療連携病院について

がんゲノム医療連携病院は、厚生労働省が指定するがん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であることが求められる。Ⅳに記載の通り、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、所定の添付書類に、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記載するものとする。

１　診療体制

（１）　診療機能

①　遺伝子パネル検査について、以下を踏まえた体制が整備されていること。

ア　第三者認定を受けた臨床検査室を有することが望ましい。

イ　第三者認定を受けた病理検査室を有することが望ましい。組織検体の取扱いについて、明文化されており（「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」（平成 28 年３月 31 日日本病理学会策定）及び「ゲノム診療用病理組織検体

取扱い規程」（平成 29 年９月 15 日日本病理学会策定）を参照のこと。）、当該手続きに従ってなされた処理等が、適切に記録されること。

ウ　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こと。

②　遺伝カウンセリング等について、以下の要件を満たすこと。

ア　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こと。

イ　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こと。

③　がんゲノム医療に関する情報の取扱いについて、以下の要件を満たすこと。

ア　がんゲノム医療を受ける患者の臨床情報等を、連携するがんゲノム医療中核拠点病院に提供する体制が整備されていること。

イ　患者の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こと。

④　手術検体等の生体試料の保存について、以下の要件を満たすこと。

ア　「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成 25 年２月８日文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第１号）又は「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」（平成 26 年 12 月 22 日文部科学省・厚生労働省告示第３号）が適用される研究において、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、検体が適切に保管・管理される体制が整備されていること。

イ　組織検体の取扱いについて、明文化されており（「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」（平成 28 年３月 31 日日本病理学会策定）及び「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」（平成 29 年９月 15 日日本病理学会策定）を参照のこと。）、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こと。

⑤　医療安全について、以下の要件を満たすこと。

ア　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。）が設置されていること。

イ　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こと。

⑥　患者への情報提供について、以下の要件を満たすこと。

ア　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こと。

イ　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。

（２） 診療従事者

① 病理検査室の人員について、以下の要件を満たすこと。

ア 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こと。

イ 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こと。

② 遺伝カウンセリング等の人員について、以下の要件を満たすこと。

ア 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こと。

イ 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こと。なお、当該医師が部門の長を兼ねることも可とする。

ウ 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こと。

エ 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こと。

③ 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こと。

④ 医療安全管理部門の人員について、以下の要件を満たすこと。

ア 医療安全管理責任者が配置されていること。

イ 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こと。

（３） 診療実績

① 遺伝カウンセリング等について、以下の実績を有していること。

ア 遺伝性腫瘍を含めた遺伝カウンセリング（血縁者に対するカウンセリングを含む。）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こと。

イ 遺伝性腫瘍を含めた遺伝学的検査（血縁者に対する検査を含む。）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こと。

② 治験・先進医療Ｂの実施について、以下の実績を有していること。

ア 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、過去３年の間に、合計２人以上登録した実績があること。

イ 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、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、過去３年の間に、合計２人以上登録した実績があること。

２　がんゲノム医療中核拠点病院との連携・人材育成

がんゲノム医療中核拠点病院との連携・人材育成について、以下の要件を満たすこと。

（１）　がんゲノム医療中核拠点病院との合同の会議に参加し、日頃から、情報共有・連携体制の構築に努めること。

（２）　がんゲノム医療に従事する医療者に対して、必要な研修を行い、また、業務に関係する講習会等の受講を促すこと。

（３）　がんゲノム医療中核拠点病院に紹介した患者についてのエキ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。

Ⅳ　その他

１　指定の申請手続き等について

（１）　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こと。

（２）　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、本指針のⅢに掲げる事項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。

（３）　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、所定の「現況報告書」を厚生労働大臣に提出すること。

（４）　がんゲノム医療中核拠点病院の指定は、２年（初回）又は４年（２回目以降）ごとに更新を受けなければ、その効力を失うものとする。

（５）　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。

２　指針の見直し

健康局長は、必要があると認める場合には、この指針を見直すものとする。

３　施行期日

本指針は、平成 29 年 12 月 25 日から施行するものとする。

資料１３－２

第３回　西日本がんゲノム医療推進協議会

日時：平成３１年１月１０日（木）
１３時００分～１６時００分
場所：九州大学病院
外来棟５階　会議室２

次　第

１．開会の挨拶

２．がんゲノム情報管理センター（C-CAT）からの説明（１３：０５～１４：０５）
・ゲノム医療体制について
・インフォームド・コンセントについて
・患者情報のシステムについて

３．質疑応答（１４：０５～１５：００）

休憩（１５：００～１５：１０）

４．九州大学病院より報告・説明（１５：１０～１５：４０）
（院内ＷＧより）
・患者相談窓口ＷＧ報告　（資料１）
・病理検体の取扱について　（資料２）
・患者情報登録ＷＧ報告　（資料３）
・エキスパートパネルＷＧ報告　（資料４）
・遺伝カウンセリングＷＧ報告　（資料５）
（中央ＷＧより）
・治験薬アクセス確保ＷＧ報告　（資料６）

５．質疑応答（１５：４０～１６：００）

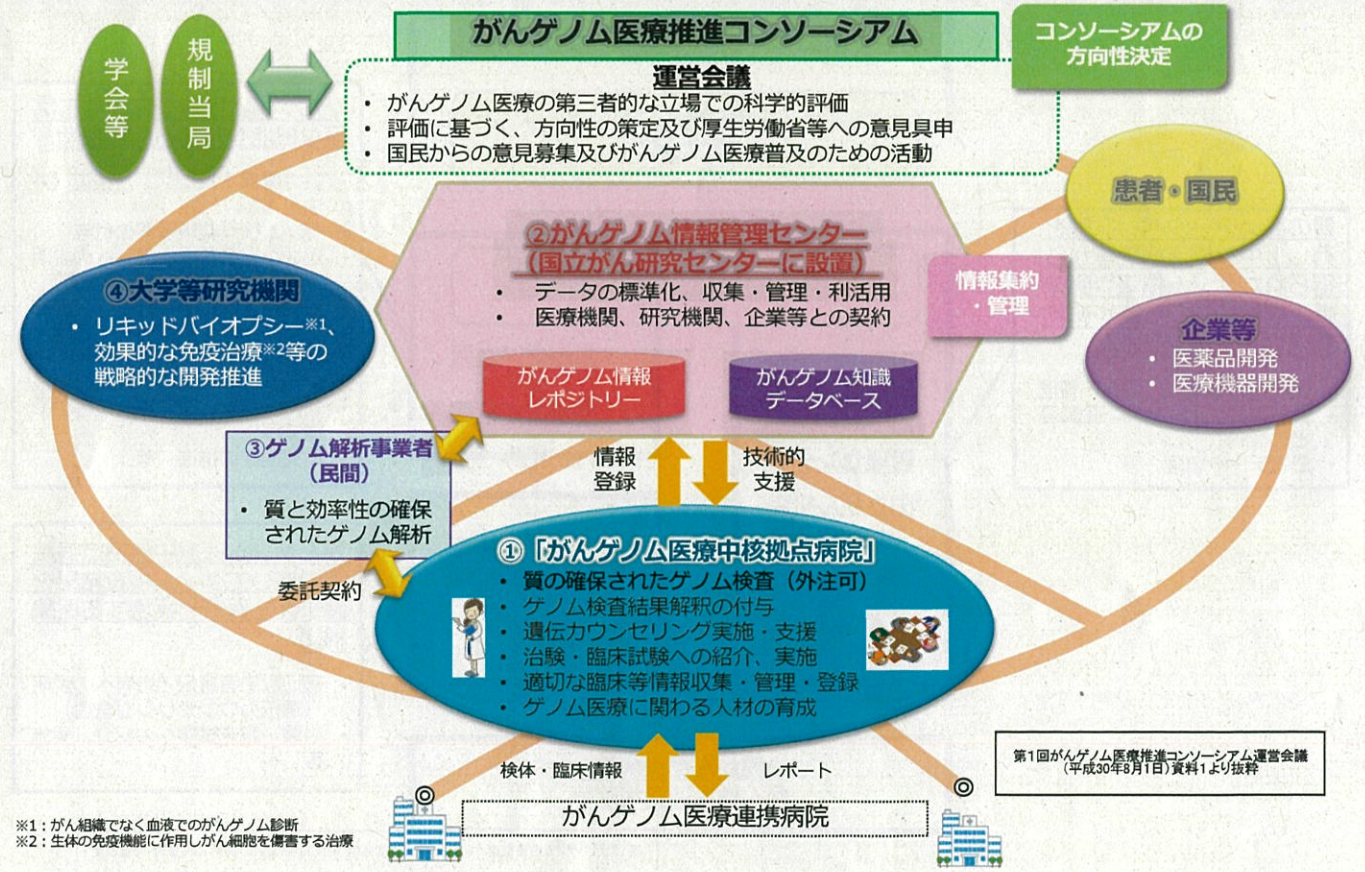
お知らせ
がんゲノム医療セミナー
テーマ：二次的所見・遺伝カウンセリング
日時：平成３１年１月２４日（木）１７：３０～１８：３０
場所：九州大学病院　講義棟　４階　臨床大講堂

ゲノム医療中核拠点病院・ゲノム医療連携病院・がんゲノム情報管理センターによるゲノム医療体制

がんゲノム情報管理センター長

間野　博行

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

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

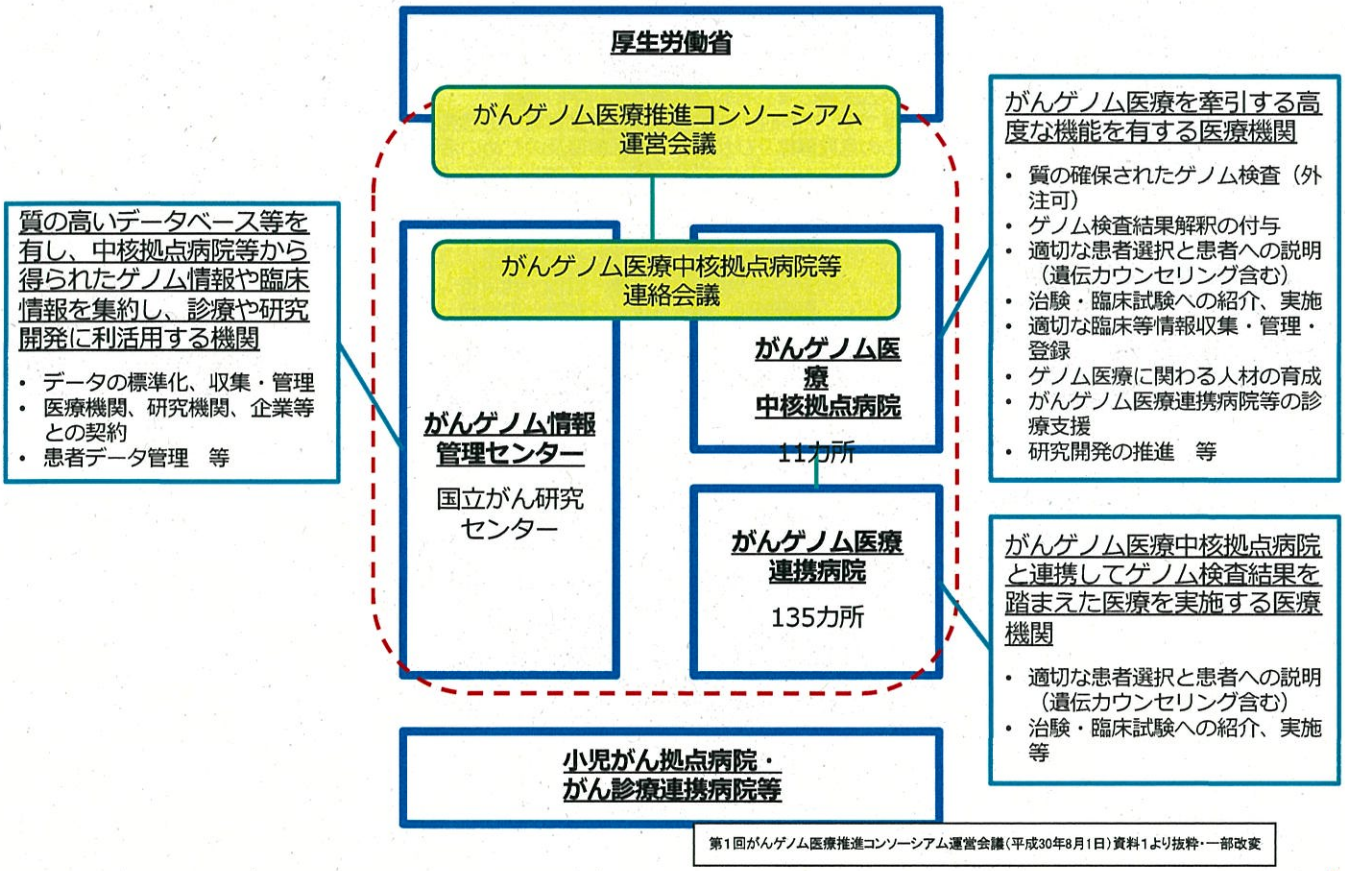
4. これらを支える基盤の整備

（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

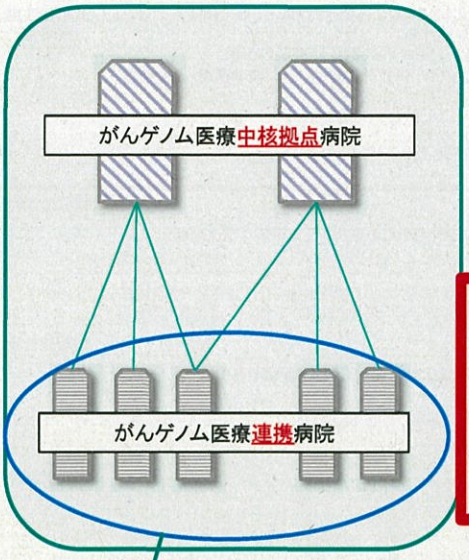
がんゲノム医療提供・情報収集体制の全体像



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

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10回がん診療提供体制のあり方検討会
（平成29年10月18日）資料2より抜粋・一部改変



患者説明（検査） → 検体準備 → シークエンス実施 → レポート作成 → 専門家会議 → 患者説明（結果） → 治療 → 研究開発

	患者説明 検体準備	シークエンス実施	レポート作成	専門家会議	患者説明	治療	研究開発
中核拠点	必須	必須 （外注可）	必須		必須	必須	必須
連携	必須	・中核拠点に依頼 ・中核拠点の会議等に参加			必須	必須	協力

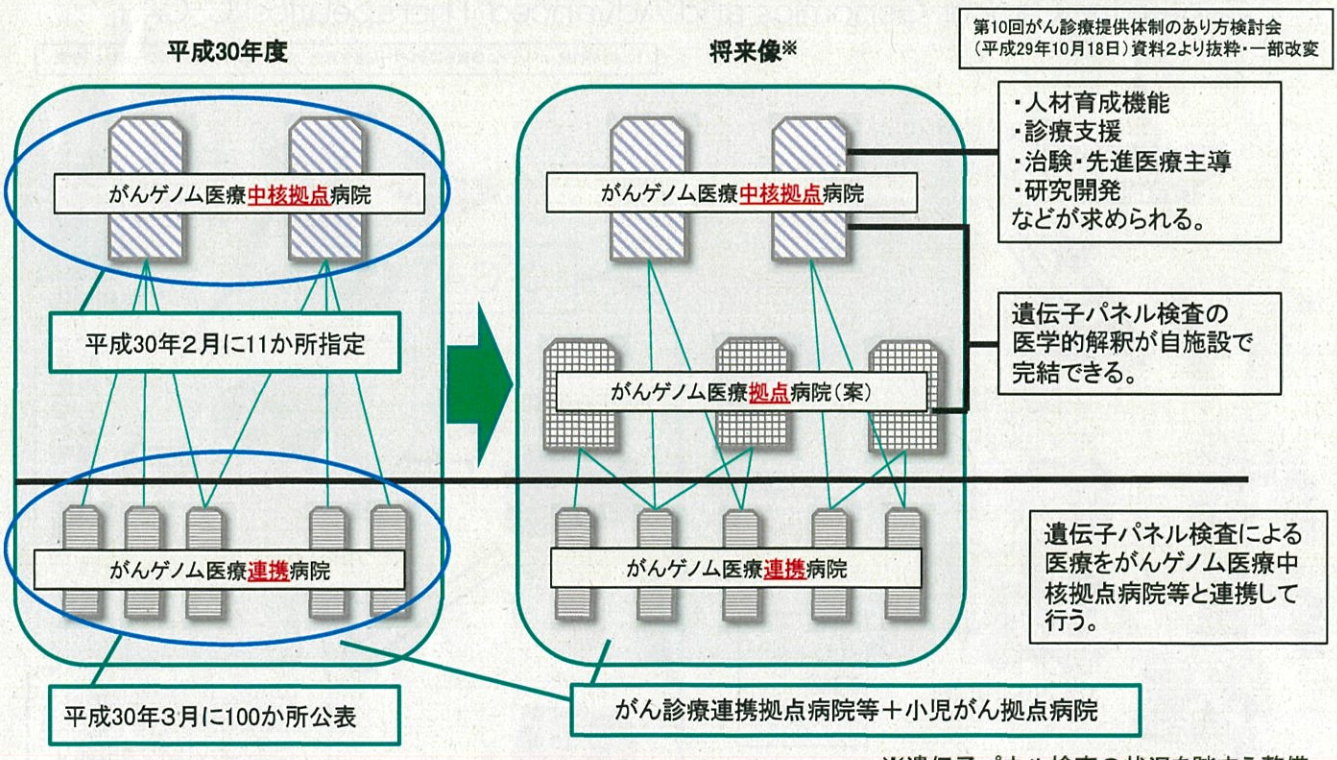
H30年3月14日：がんゲノム医療連携病院をがんゲノム中核拠点病院が申請※

※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）

C-CAT Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics

第10回がん診療提供体制のあり方検討会
（平成29年10月18日）資料2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

がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議 WG

C-CAT Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics

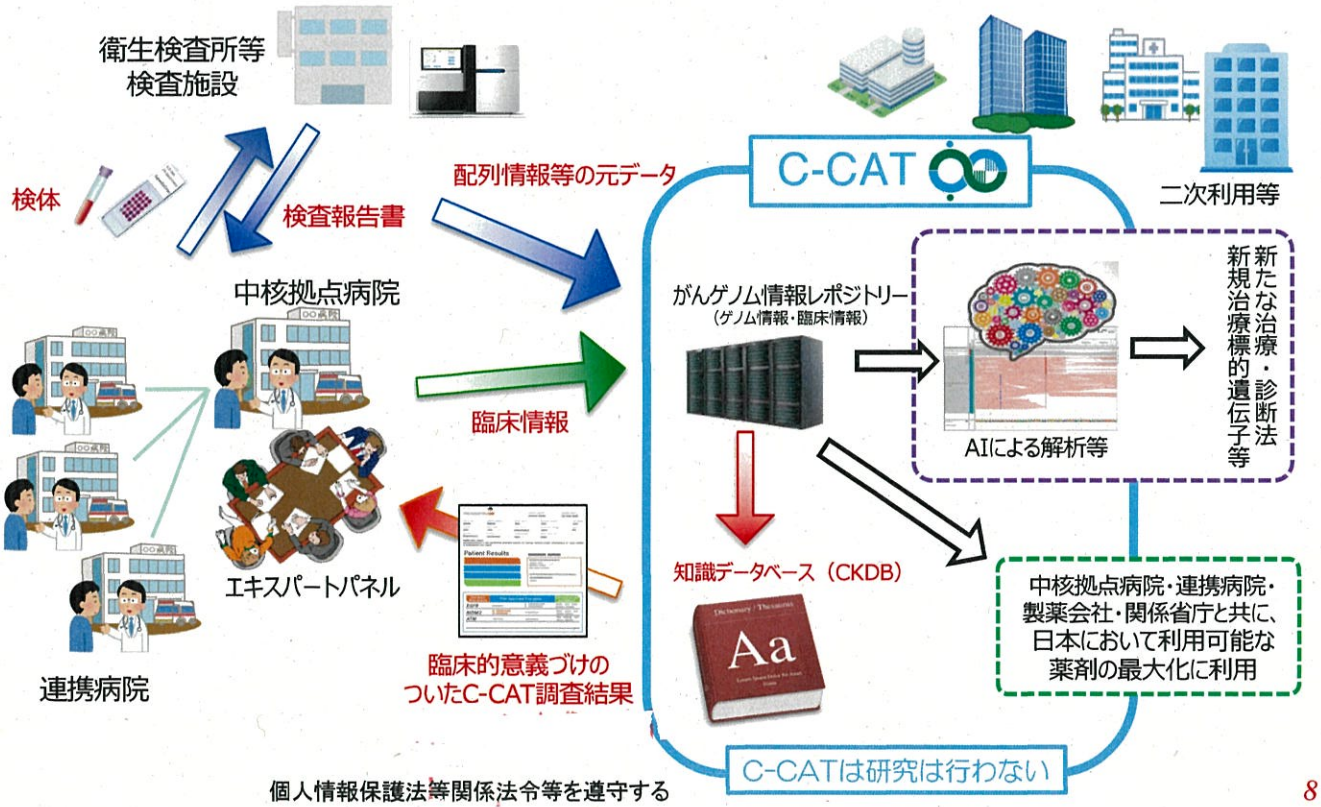
WG名	サブテーマ（例）	各中核病院からWGにご推薦いただきたい方： 以下に掲げた当面の論点について、各病院の意見を集約し、検討に御参画いただける方を各WG毎に１名以上ご推薦いただきたい。論点によりメンバーの入れ替え、追加等が可能です。	C-CAT担当室
インフォームドコンセント・情報利活用WG	インフォームドコンセント 患者説明SOP 二次的所見取扱（事前の説明・同定基準・開示方針・遺伝カウンセリング） データ利活用	○インフォームド・コンセントにおいて、がんゲノム医療推進コンソーシアム（以下、「コンソーシアム」）として共通性・整合性を確保すべき点の抽出と、雛形あるいはコア文章（案）の作成、そのELSI的根拠・考え方に関する検討・合意： ・患者にクリニカルシークエンスを説明する際の手順の標準化。またそれに必要なパンフレット等の作成。 ・医療倫理、評価療養等や被検者保護に関連する法律や指針等。 ・パネルによるsomaticクリニカルシークエンスの二次的所見からgermlineの遺伝診療への連絡。 ・将来のデータの「二次利活用」のあり方：創薬におけるニーズや、研究開発戦略、個人情報保護・人権擁護、知財の取扱。 ・上記を踏まえたがん臨床現場での実効性のあるインフォームド・コンセントとその撤回。	情報利活用戦略室
患者情報登録WG	カルテ入力情報 ゲノムID発行システム（同一患者の複数登録防止） データ転送ロジスティクス	○H29年度AMED調整費で構築を開始したがんゲノム情報管理センター（以下、「管理センター」）レポジトリシステムの中核病院側部分の設計。臨床情報項目の選定や、管理センターへのデータ転送やクリーニングに関するやりとりの手順策定： ・ゲノム医療のモニタリング・品質管理・データの創薬等への二次利用に必要かつ収集可能な臨床情報。 ・各病院における医療情報取扱の技術面・管理面の要件。	情報管理室
エキスパートパネル標準化WG	エキスパートパネル標準化 CKDBクラス分類等、付加すべきアノテーション情報の標準化 CKDBキュレーション	○各中核病院で行われるエキスパートパネルの構成や審議手順等について情報共有し、共通化すべき点を抽出、合意案を策定。H29年度AMED調整費で構築を開始したCKDB（がん知識データベース）を進化させるための仕組み等の設計： ・ゲノム解析結果に対する分析的妥当性・臨床的妥当性・臨床的有用性に関する評価の在り方。 ・がん臨床現場が求めるアノテーション情報。	情報統合室
中核・連携病院整備・運営WG	拠点内・連携間ロジスティックス 検体取扱SOP 院内ゲノム検査の品質保証	○中核病院、さらには連携病院がコンソーシアムのメンバーとして整備・運営すべき事項であって、一定の共通化や、調整・合意が必要な課題。他のWGが取り組む課題を除く： ・病理検体の取扱や院内ゲノム検査の品質管理・保証等。 ・中核病院・連携病院・管理センターの分担範囲。 ・各施設の整備のために必要なリソース確保の方策。	運営管理室
治験薬アクセス確保WG	保険外併用療養制度の活用等 企業への治験情報開示働きかけ 医療経済面での検討	○各中核・連携病院が担うゲノム医療の「出口」機能について、コンソーシアムのメンバーとしての情報共有と、一定の共通化や、調整・合意、共同での行政・規制当局等に提言や交渉が必要な課題： ・臨床研究中核病院・特定機能病院等における未承認薬・適応外使用等の制度と、薬事承認・保険償還のあり方。 ・患者の治療選択肢提供と、企業における創薬の両者を促進する方策。 ・様々な視点のアウトカム指標によるがんゲノム医療の有用性・波及効果に関する検討と発信法。	運営管理室
中核病院等実務者連絡会	より実務レベルの情報共有・調整 WG間の情報共有・調整	○各中核病院におけるがんゲノム医療を統括する責任者など、実務者の情報・意見交換： ・各WGの取り組み状況の共有、WG横断的調整・合意が必要な事項の協議。 ・上位会議（がんゲノム医療中核病院等連絡会議、がんゲノム医療推進運営協議会）関連。	運営管理室

がんゲノム情報管理センター

C-CAT Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics

Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT

2018年6月1日 がんゲノム情報管理センター記者発表会 がんゲノム情報管理センター資料より改変



C-CATに集約されるデータの利用

➢ データの利用目的のPrimary Purposes（＝保険診療の向上）：

1）治療薬アクセス：
・個人の変異情報に基づく、治験等への患者リクルート
・拠点・連携病院での治験や施設限定承認などの方法で、治療薬にアクセスできる可能性を最大化

2）保険診療の品質管理・向上（個人レベル）：
・genotype-phenotypeの「相関関係」をReal World Data (RWD)として蓄積して、driver/ actionable mutationなのかどうか、奏効性や耐性との相関はどうか、（germlineの情報があれば）SAEと関係するゲノム・臨床情報は何か、などのエビデンスの一つとして、Expert Panelの議論やclinical decisionの一助とする。

3）保険診療の品質管理・向上（国レベル）：
・ゲノム医療の安全性・有効性のモニタリング
・日本人の基本的ながん情報としてがん医療政策決定へ応用。医療経済的評価と保険行政への還元

➢ データの利用目的のSecondary Purposes（＝研究利活用）：

4）治験等の企画：
・その根拠となるclinical molecular epidemiological data
・これはひいては1）の個人レベルの治療薬アクセスの向上につながる。

5）治験等承認申請データへの利用の検討：
・少なくとも「従来型の臨床試験」では難しい。しかし米国等でいろいろと模索されているように、RWDを承認申請に活用する方法は、将来出てくる可能性がある。

6）再発・転移・耐性の分子機構の解明と創薬：
・Super responder/ absolute non-responderなどのsignal検出。 #9

C-CAT集積データ二次利活用ポリシー　案

目　次

No. 1　本ポリシーの目的
No. 2　定義
No. 3　組織体制
No. 4　C-CATの目的・役割
No. 5　データ二次利活用の基本方針
No. 6　情報提供審査会
No. 7　秘密保持
No. 8　情報公開
No. 9　資格の譲渡禁止
No. 10　免責

（抜　粋：C-CATの目的・役割）

No.４　C-CATの目的・役割

（１）　がんゲノム診断の質の管理・向上（データの標準化・収集・管理）

- 我が国の保険診療の中で得られる臨床・ゲノム情報を国内公的機関に確保し、我が国に至適化されたCKDBを作成、がんゲノム医療中核拠点病院のエキスパートパネル活動に貢献する。
- 全国の集計データに基づくがんゲノム医療の国民への情報提供・行政機関等への報告・施策等の提言を行う。

（２）　情報の共有（医療機関、研究機関、企業等との契約）

- 中核拠点病院等の間でレポジトリーデータベース情報の一部を共有し、保険医療の改善のための利用を促す。

（３）　開発研究・臨床試験の促進

- 研究機関や企業等に情報提供し、創薬・個別化医療開発への利活用を促す。
- 行政機関と連携し、収集した情報を臨床試験・医師主導治験等の基盤データとして活用する。

（４）　全ゲノム解析の医療応用に向けた検討・人材育成。

（抜　粋：データ二次利活用の基本方針）

No.５　データ二次利活用の基本方針

（１）　C-CATは、C-CATに集積されたデータについて別途定める情報提供審査会の承認のもと、がん医療の発展・向上に資することを目的に、自己の裁量で第三者に開示・提供できる。

（２）　開示・提供対象となるデータ

ここでいうデータとは、性別・年齢・がん種・治療歴等の臨床情報と、FASTQ/BAM、VCF等のゲノム配列情報を指す。

（３）　データの開示・提供先及びその利用目的制限

① 大学等の研究機関に限らず、製薬企業等の営利企業もデータの提供先対象となる。なお、データの閲覧・受領を希望する者が反社会的勢力あるいはその一員である、又は、その企業・団体の事業活動が国民の健康に不利益を与えることが強く危惧されることなどが判明した場合にはC-CATはデータの開示・提供を行わない。

② C-CATは、がん医療の発展・向上に資することを目的にC-CATデータの利活用を希望する者にデータの開示・提供を行う。C-CATデータの開示・提供が許容される利用目的の具体例としては、市場性調査、治験等臨床研究計画の作成、安全対策研究、新たな診療標的の同定や診療手法の開発研究等が上げられるがこれらに限らない。

③ C-CATは、C-CATデータの利用希望者が自己以外の第三者に当該データの提供や転売を行うことを認めない。

（４）　データ開示・提供の条件
　①　倫理審査委員会による研究計画書の承認
　②　情報提供審査会による承認
　③　C-CATとのデータ提供に関する契約の締結と対価の支払い

（５）　C-CATは、C-CATデータを第三者に開示・提供するにあたり、当該第三者に対して別途定める対価を請求する。
（６）　C-CATから提供されたデータの利用から生じる知的財産等は当該利用者に帰属する。

（抜　粋：情報提供審査会）

No.６　情報提供審査会
　C-CATは、第三者等への集積データの開示・提供について公平性を担保することを目的に、情報提供審査会を設置する。情報提供審査会のメンバーは、C-CAT外部の者を半数以上含むものとする。情報提供審査会の事務局はC-CATに置く。
　情報提供審査会は、C-CATデータの開示・提供の可否について以下の審査項目を中心に審査する。
①　申請者によるC-CATデータの利用目的
②　申請者の利用計画と希望する利用データ範囲の妥当性
③　その他、情報提供審査会メンバーが必要と判断する事項

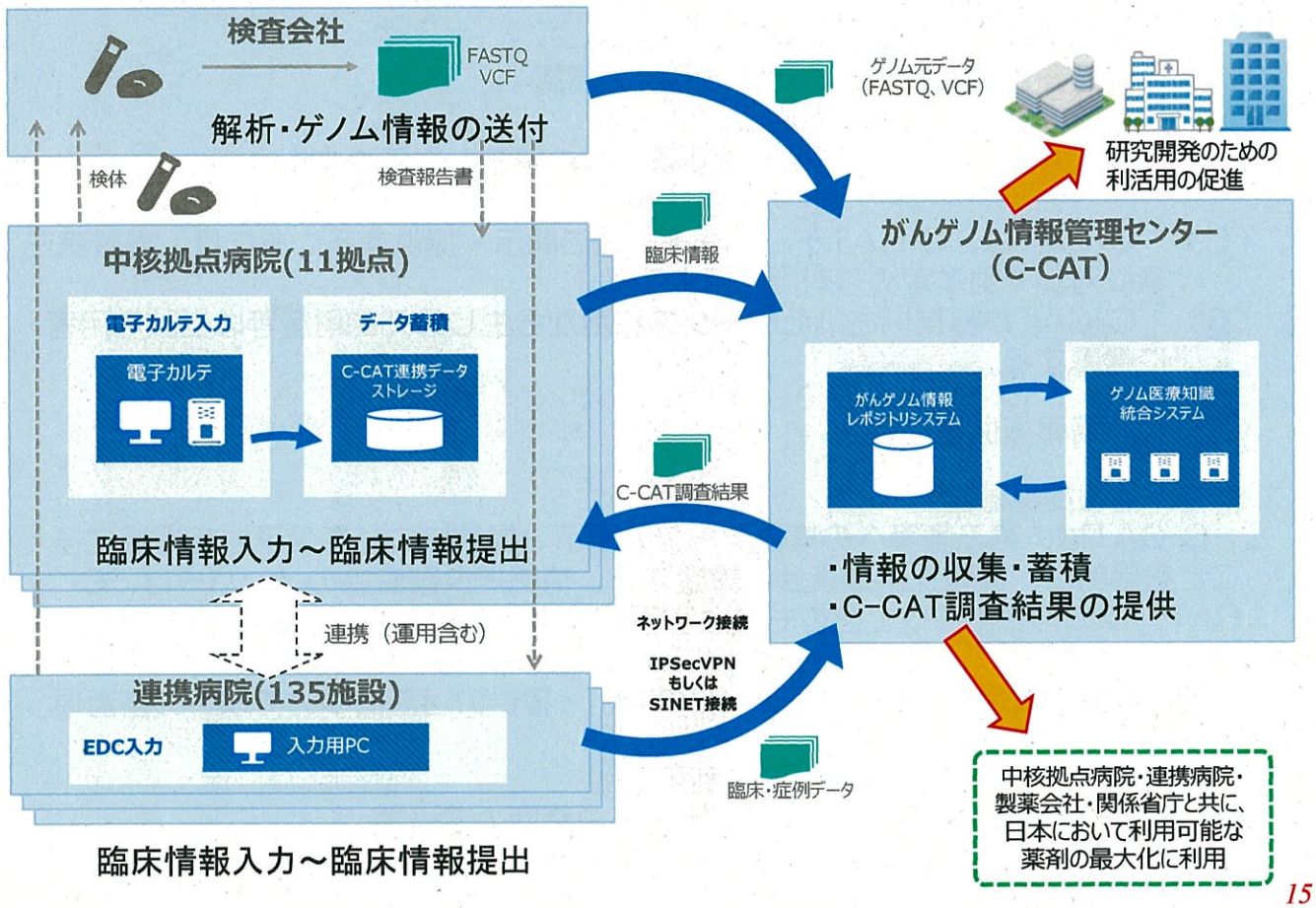
（抜　粋：秘密保持、情報公開、資格の譲渡禁止、免責）
No.７　秘密保持
　C-CATは、データ利用希望者等から秘密である旨明示して開示された情報について秘密情報として管理する。
　C-CATからデータ提供を受ける利用者は、当該データに係る情報を秘密として管理し、第三者に開示・提供してはならない。ただし、情報提供審査会において許可が下りた利用目的の範囲内においては、当該利用者自らが負うのと同等の守秘義務を課すことを条件に共同研究先や委託先にも開示することができるものとする。

No.８　情報公開
　C-CATは、データ提供を行った第三者の名称とその利用目的等について公開する。

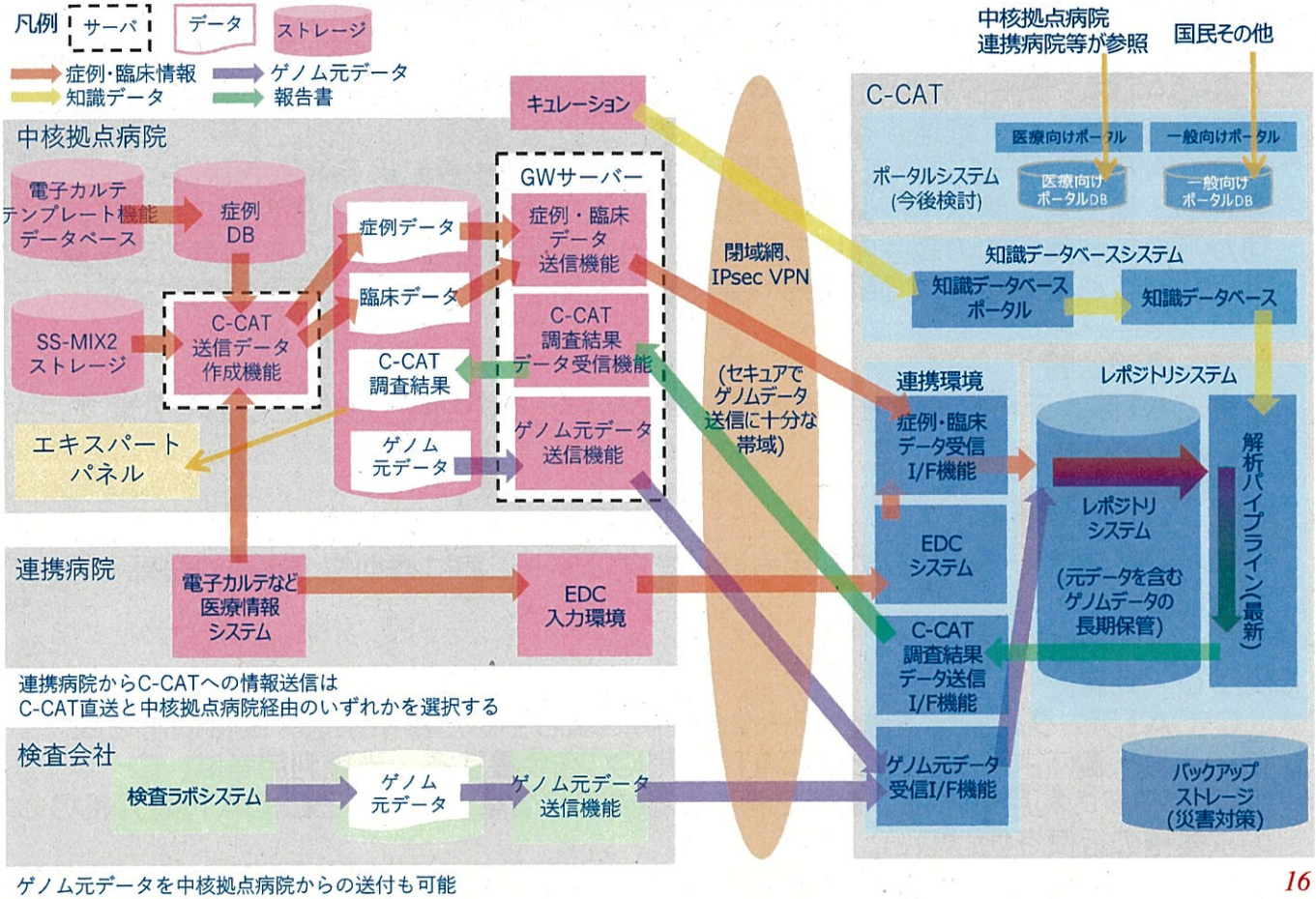
No.９　資格の譲渡禁止
　中核拠点病院等やデータの利用者は、本ポリシーにおける地位の譲渡や移転を行わない。

No.１０　免責
　C-CATデータの利用者は、データの使用により生じた直接損害・間接損害を問わず、第三者による請求からC-CAT及びNCCを免責する。当該利用者は、C-CATデータの利用から生じる第三者による損害賠償請求に対するC-CAT及びNCCの求償権の行使を妨げない。

がんゲノム医療全体概念図（2019年度想定）



システム全体図　(一部検討中含む)



C-CAT調査結果のエビデンスレベル

C-CAT Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics

【治療効果に関するエビデンスレベル分類】

基準	日本三学会	米国三学会	造血器腫瘍	改定案原案
当該がん種、国内承認薬がある遺伝子変異	1A		A	A
当該がん種、FDA承認薬がある遺伝子変異	1B	A	A	A
当該がん種、ガイドライン記載されている	1B	A	A	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	2A	B	B	B
異なるがん種、国内またはFDA承認薬あり	2B	C	C	C
異なるがん種、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				C
（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	D	C
臨床試験の選択基準に使用されている		C	C	-
（がん種に関わらず）症例報告で有用性が示されている	3A		D	D
前臨床試験（in vitroやin vivo）で薬剤の治療効果との関連が報告されている	3B	D	D	E
がんに関与することが知られている	4			F
薬剤耐性変異				R

診断・予後に関してのエビデンスレベルに関しては今回の改訂では積極的に改訂はおこなわずアルファベット表記への変更のみにする

エビデンスレベル分類-2

C-CAT Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics

【薬剤への到達性の指標】

1　当該疾患で国内承認薬あり
2　当該疾患で国内臨床試験あり
3　他疾患で国内承認薬あり(適応外)
4　当該疾患で海外臨床試験あり
5　FDA承認（疾患問わず）
6　上記以外

- 薬剤への到達性とエビデンスレベルは別なので、国内・国外の承認状況は分けるべき。
- 薬剤への到達性を判断する上でも当該疾患か適応外かを考慮したほうが良い。
- 適応外使用よりも臨床試験の方がランクが上である。
- FDA承認はいずれにしても個人輸入になるので当該疾患か適応外を考慮しないこととする。

C-CAT調査結果（例）

作成中

C-CAT調査結果

1 基本項目

1-1 患者

登録ID	xxxxxx	匿名化患者ID	ABC123456	検査ID	123456789
年齢	65	性別	男性	がん種	Breast Cancer

1-2 医療機関

連携病院	テスト大学病院	拠点病院	テスト病院	中核拠点病院	テスト病院

1-3 検査

検体採取日	2016/2/1	腫瘍細胞割合	70%	組織名	肺
パネル名	NCC oncopanel	測定日	2018/4/5		

2 検査結果

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	国内適用外承認	海外臨床試験中	FDA承認薬
体細胞変異：9 生殖細胞系列変異：3	5	2	2	2	7

塩基置換、挿入、欠失(DNA)

No.	マーカー	変化	アレル頻度	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	QCI
1	*EGFR*	p.L858R	0.288 (553/1918)	Predictive	Sensitive	A	Gefitinib	国内承認 FDA承認	Tier 1A Pathogenic
				Predictive	Sensitive	A	Erlotinib	国内承認 FDA承認	
				Predictive	Sensitive	A	Afatinib	国内承認 FDA承認	
				Predictive	Sensitive	A	Osmertinib	国内承認 FDA承認	
				Predictive	Sensitive	A	Dacomitinib	FDA承認	
				Oncogenicity	Likely Oncogenic	F			
2	*MSH2*	p.S900*	0.530 (1459/2752)	Predisposing	Pathogenic	F			Tier 1A Pathogenic
				Oncogenicity	Likely Oncogenic	F			
3	*FGFR3*	N718S	0.474 (832/1754)						
4	*STK11*	F354L	0.502 (722/1437)						
5	*APC*	D900V	0.500 (150/300)						
6	*BRCA1*	Y856H	0.47 (94/200)						

作成日：2018年11月2日
レポートバージョン：1.0

作成中

遺伝子再構成(DNA)、構造異型(DNA)

No.	マーカー	変異種類	サイトバンド	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤ステータス	QCI
7	*CCDC6* *-RET*	Rearrangement	chr10:61,657,343 chr10:43,611,194	Predictive	Sensitive	C	Vandetanib	国内適応外	Tier 1A Pathogenic
				Predictive	Sensitive	C	Lenvatinib	国内適応外	
				Predictive	Sensitive	D	Nintedanib		
				Oncogenicity	Oncogenic	F			

コピー数変化 (T/N実施検査のみ)

No.	マーカー	コピー数変化	サイトバンド	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤ステータス	QCI
8	*MYC*	19.5	chr8:127,736,089-127,741,434	Oncogenicity	Oncogenic	F			

融合遺伝子(RNA)やエクソンスキッピング(RNA)

No.	マーカー	融合遺伝子	サイトバンド	リード数	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤ステータス	QCI
9	*MYB*	*MYB-NFIB* (15/16 - 11/12)	6q23.3-9q23	540 (98.5%)	Predisposing	Pathogenic	F			

Tumor Mutational Burden (T/N実施検査のみ)

Tumor Mutational Burden
6 (Mut/Mb)

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	変化	アレル頻度	エビデンスタイプ	臨床的意義 ClinVar ID	エビデンスレベル	薬剤	薬剤ステータス	QCI
1	*PTEN*	C136Y	0.500 (150/300)	Predisposing	Pathogenic RCV000169797.1				Pathogenic
2	*BRCA1*	Y856H	0.47 (94/200)	Predisposing	Likely benign RCV000148383.1				Benign
3	*BRCA1*	E1559K	-	Predisposing	Pathogenic				Tier 1A Pathogenic
				Predictive	Sensitive	A	Olaparib	国内承認 FDA承認	
				Predictive	Sensitive	D	Rucaparib	国内試験中 FDA承認国	
				Predictive	Sensitive	B	Talazoparib	国内試験中 FDA承認	
							Niraparib	FDA承認	

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。

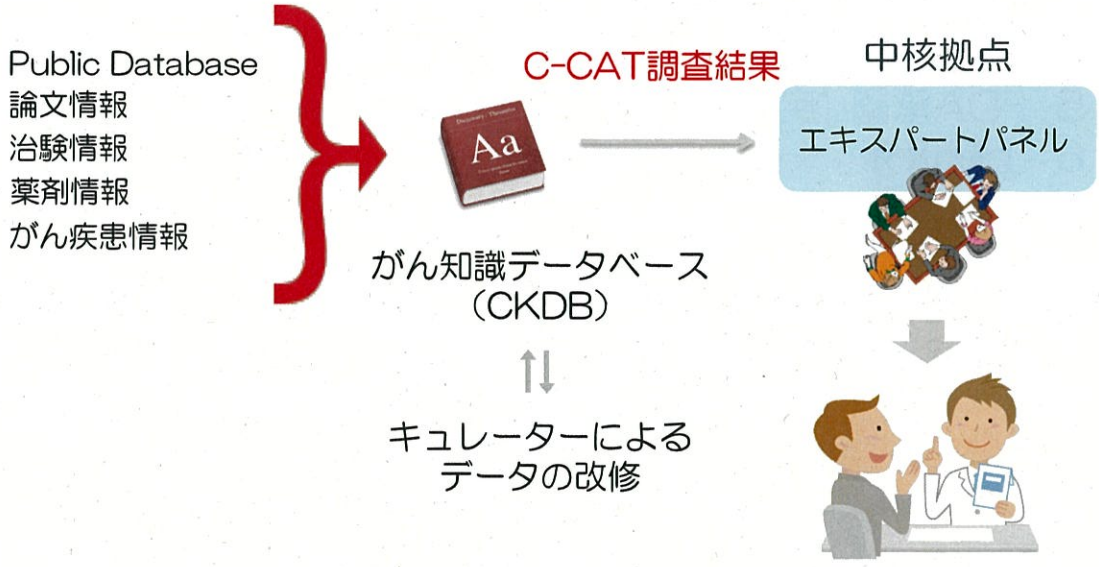
Rucaparibを用いた国内臨床試験

臨床試験DB	試験ID	試験名称	Phase	対象マーカー	データ更新日	実施機関（連絡先）
Clinicaltrials	NCT03499444	A Study of Rucaparib in Japanese Patients With a Previously-treated Solid Tumor	P2	*BRCA1* E1559K	2018/4/5	ClovisOncology (clovistrials@emergingmed.com)

作成日：2018年11月2日
レポートバージョン：1.0

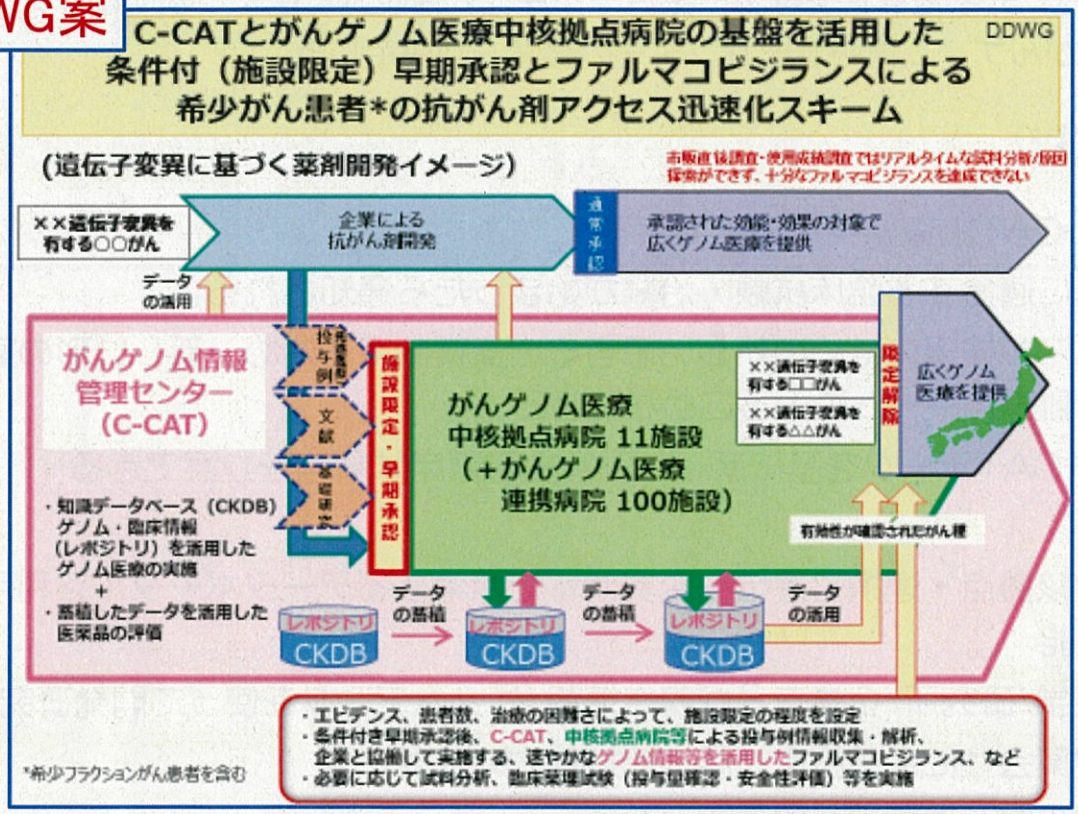
CKDBのアップデート

- CKDBキュレーターの募集中。
- 2019年1月末にキュレーター説明会開催予定。
- 初期データのキュレーション作業を2019年2月より開始予定。



キュレーションへのご協力をよろしくお願い申し上げます。

DDWG案



【2018/11/25 がんゲノム医療中核拠点・連携病院等説明会 配付資料】

2018/11/22患者申出療養評価会議 資料 C-CAT

患 － 2
３０．１１．２２

がん遺伝子パネル検査に連なる患者申出療養に関する対応策について（案）

３．課題への対応策（案）

○がん遺伝子パネル検査の結果、既承認薬として流通している薬剤（固形がん約 10 種類の遺伝子異常とそれに対応する約 20 種類の分子標的薬）の適応外使用を希望して患者申出療養を申請する患者を想定して、臨床研究中核病院との協議の上、

①複数の癌腫や遺伝子異常に対応できる研究計画書を予め作成し、臨床研究審査委員会等の審査を経て、患者申出療養評価会議で承認を得る

②臨床研究中核病院で研究計画書を共有する

③患者の同意を得た上で症例データを一括保存し活用をする

といった仕組みを設けてはどうか。

○このような仕組みについて、予め患者申出療養評価会議の了解を得たうえで、がん遺伝子パネル検査を実施する医療機関に周知してはどうか。

○なお、本邦未承認の薬剤については、従来通り、患者の申出を起点に研究計画書を作成することとする。

C-CATで可能になること

第3期がん対策推進基本計画により、「ゲノム情報等を集約・利活用する」ための「がんゲノム情報管理センターの整備」が決定した。

それにより....

- C-CAT調査結果が入手できる
- 後に適合する臨床試験・治験が始まったら通知される
- パネル検査のための新しい患者申出療養制度を始め、新しい形の薬剤到達スキームに入ることができる
- C-CATデータを基に新しい医師主導臨床試験等を立案できる

- 中核拠点・連携で遺伝子変異情報を探索するデータポータルを利用可能
- 大学/研究所/企業などが臨床情報/ゲノムデータを使って開発研究
- 製薬会社による臨床試験/治験を日本に誘致
- 国のがん医療の基盤情報となる

インフォームド・コンセントについて

国立がん研究センター
がんゲノム情報管理センター(C-CAT)
情報利活用戦略室

田代 志門

インフォームド・コンセント（IC）について

- がん遺伝子パネル検査における同意のあり方については、中核拠点病院等連絡会議に「インフォームドコンセント・情報利活用ワーキンググループ（ICWG）」を設置し検討しています
  - 全４回の議論を経て、説明文書、同意文書、意思変更申出書の案をとりまとめました。今後、厚生労働省、患者の立場からの意見聴取などを経て、最終版とします
- なお、遺伝性腫瘍に関する所見の扱いについては、「エキスパートパネル・ワーキンググループ」に「二次的所見サブワーキンググループ」を設け、ICWGと合同で検討しています

① インフォームドコンセント・情報利活用WG（ICWG）

● 構成員（◎座長）

天野虎次　（北海道大学病院）
矢部一郎　（北海道大学病院）
新堀哲也　（東北大学病院）
新妻秀剛　（東北大学病院）
土原一哉　（国立がん研究センター東病院）
古川孝広　（国立がん研究センター東病院）
増井　徹　（慶應義塾大学病院）
赤羽　智子（慶應義塾大学病院）
織田克利　（東京大学医学部附属病院）
大瀬戸久美子（東京大学医学部附属病院）
◎武藤香織　（東京大学医学部附属病院）
中田はる佳（国立がん研究センター中央病院）
尾崎紀夫　（名古屋大学医学部附属病院）
小笠原一能（名古屋大学医学部附属病院）
森川真紀　（名古屋大学医学部附属病院）
畠山未来　（名古屋大学医学部附属病院）

武藤　学　（京都大学医学部附属病院）
金井雅史　（京都大学医学部附属病院）
山田崇弘　（京都大学医学部附属病院）
加藤和人　（大阪大学医学部附属病院）
酒井規夫　（大阪大学医学部附属病院）
山田　瞳　（大阪大学医学部附属病院）
平沢　晃　（岡山大学病院）
郷原英夫　（岡山大学病院）
柳　文修　（岡山大学病院）
河原直人　（九州大学病院）
吉田輝彦　（がんゲノム情報管理センター）
田代志門　（がんゲノム情報管理センター）

ICWGでの各課題の検討

1. インフォームドコンセント
　共通性・整合性を確保すべき点の抽出、ELSI的根拠・考え方に関する検討
　⇒共通IC文書案の作成
　　がん遺伝子パネル検査に関する説明（モデル文書）
　　がん遺伝子パネル検査に関する同意書（モデル文書）
　　がん遺伝子パネル検査に関する意思変更申出書（モデル文書）

2. 患者説明SOP
　動画、パンフレットの作成（進行中）

3. 二次的所見取扱（事前の説明・同定基準・開示方針・遺伝カウンセリング）
　二次的所見サブワーキンググループが報告書を作成

4. データ利活用
　C-CATに集積するデータの公平・適切かつ有効な二次利活用のあり方を検討
　⇒C-CAT集積データ二次利活用ポリシーの策定に反映

説明同意文書に関する基本的な考え方

- 説明項目等については、AMED小杉班の提言を参照し、ほぼそれに沿う形で構成
  - 「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言－がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について－【初版】20180321」（研究代表者：京都大学大学院 小杉眞司教授）
- ただし保険診療下で担当医が使用するという状況に鑑み、通常の検査と同様コンパクトなものにしている
  - モデル説明文書は**A4で2頁以内**、同意書は**A4で1頁以内**に収めるよう作成
- 説明文書の文言には、①各拠点内で決定する内容（**赤字**）、②全国共通の内容（**青字**）、③その他（**黒字**）がある

説明項目は全部で8つ

1. がん遺伝子パネル検査の目的
2. がん遺伝子パネル検査の利点と限界
3. 検査方法
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
5. がん遺伝子パネル検査の結果の説明
6. がん遺伝子パネル検査の費用
7. がん遺伝子パネル検査に用いたデータ等の取扱い
8. 問い合わせ先

①各拠点内で記載内容を決定する内容（**赤字**で記載）

- 各拠点と企業が相談のうえ、拠点内で統一する
  - がん遺伝子パネル検査によって、より適した治療法に辿り着く確率
  - 検査方法（最低限、記載すべき項目は、①使用する検体、②採取方法、③検体の解析機関（国内か海外か記載）、④拠点・連携間での情報共有の実施（※エキスパートパネルでの利用のため）
  - 生殖細胞系列変異が判明する確率
  - 検査結果を伝えるまでのおよその日数
  - （保険収載以外の場合）がん遺伝子パネル検査の費用
  - 企業による二次利用の説明内容
    - 企業が独自の説明・同意文書を用いると煩雑になるため、できるだけ同一の説明文書内に説明を盛り込んでもらうことが望ましい
  - 問い合わせ先は、各施設の問い合わせ先を記載

②全国共通の内容（**青字**で記載）

- がん診療情報管理センター（C-CAT）に関する項目
  - 厚生労働省と事務局で協議のうえ、決定する予定
  - 法令事項を含むとともに、諸方面の関係者と調整した結果の文言となるため、各拠点内での記載変更は不可

7．がん遺伝子パネル検査に用いたデータ等の取扱い【文案確定後は、各拠点による記載変更不可】

あなたにご同意いただけた場合、がんパネル遺伝子検査で得られたデータ等を次のような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」（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」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、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。同意撤回された場合でも、なお、同意撤回されたとしても、既に利用されている場合には削除できないことがあります。

（※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その他（**黒字**で記載）

- 各拠点・施設の止むを得ない事情があれば変更も許容
  - ただし冗長な記述とならないよう、また同意書や意思変更申出書との矛盾が生じることがないよう留意のこと

- 説明補助資料・動画の作成を行う予定
  - 説明文書に記載していない以下のような項目について補足するため
    - 細胞、遺伝子、ゲノムなどの用語
    - 知らないでいる権利
    - 「がんゲノム情報管理センター」の役割・機能に関する事項
    - 遺伝学的検査、遺伝カウンセリング
  - 動画はインフォームド・コンセントの前に視聴できる５分程度のもの
  - 補助資料は持ち帰って家族と協議するために利用する目的のもの

本人意思を確認をして頂く内容は6つ

① 検査を受けるかどうか

② 生殖細胞系列の情報提供を希望するかどうか

③ 希望する場合には検査結果を共有したい相手は誰か

④ C-CATにデータを提供するかどうか

⑤ C-CATから第三者へのデータ提供を許容するかどうか

⑥ 企業（検査会社）による多目的の利用を許容するかどうか

②③生殖細胞系列の情報提供の意思

- 検査を受ける意思決定をした患者全員に、生殖細胞系列の情報提供の意思を確認
- また、AMED小杉班の提言に基づき、生殖細胞系列の情報提供を希望する方には、**身近な方とパネル検査の結果（生殖細胞系列の情報を含む）を共有したいかどうか**を確認することに
  - パネル検査の結果（生殖細胞系列の情報を含む）を共有したい相手がいる場合は、その連絡先の記載欄に記載を求める
  - ただし、連絡先の記載欄は空欄であっても構わない

③④⑤データ提供・利用に関する意思

- 厚生労働省の指示により、以下の３項目について別々に意思確認をすることに
  - ③ C-CATへのデータ提供（診療への寄与可能性）
  - ④ C-CATから第三者へのデータ提供（研究利用、データベース整備）
  - ⑤ 企業による利用（各拠点で協議の上記載する）
    - 企業が独自の説明・同意文書を用いると煩雑になるため、できるだけ**この同意文書のなかで同意を得て頂く運用を検討**のこと
- 上記項目に同意をしなくとも検査は受けられるが、**①に同意しない場合、C-CAT調査結果が受け取れなくなる**ことに留意

確認した本人意思は事後的に変更可能

- 意思変更申出書を用いて、意思を再確認する
  - ① 生殖細胞系列の情報提供の意思の変更
  - ② がん遺伝子パネル検査の結果共有の意思の変更
  - ③ C-CATへのデータ提供に関する意思の変更
  - ④ C-CATから第三者へのデータ提供に関する意思の変更
  - ⑤ 企業によるデータ利用に関する意思の変更

患者情報のシステムについて

国立がん研究センター
がんゲノム情報管理センター(C-CAT)
ネットワーク・システム管理室長
小田 直之

患者情報のシステムについて

- 患者情報の収集は、中核拠点病院等連絡会議に「患者情報登録WG」を設置し検討しています
- 「患者情報登録WG」の下に、医療情報分野の構成員を中心に医療情報システム案を作成し検討する「ネットワーク・システムSub WG」と、腫瘍内科分野の構成員を中心に収集項目案を作成し検討する「臨床情報Sub WG」を設置しています
- ~~今後~~現在は他のWGと連携し、収集情報の中核拠点病院・連携病院における活用のためのシステム検討も行います

患者情報登録WG

C-CAT

● 構成員（◎座長）

遠藤　晃	（北海道大学病院）	武藤　学	（京都大学医学部附属病院）
中山雅晴	（東北大学病院）	松本繁巳	（京都大学医学部附属病院）
荻島創一	（東北大学病院）	向井久美	（京都大学医学部附属病院）
島田宗昭	（東北大学病院）	松村泰志	（大阪大学医学部附属病院）
青柳吉博	（国立がん研究センター東病院）	武田理宏	（大阪大学医学部附属病院）
川添彬人	（国立がん研究センター東病院）	真鍋史朗	（大阪大学医学部附属病院）
土原一哉	（国立がん研究センター東病院）	郷原英夫	（岡山大学病院）
今井光穂	（慶應義塾大学病院）	柳　文修	（岡山大学病院）
井口亜橘	（慶應義塾大学病院）	森田瑞樹	（岡山大学病院）
◎大江和彦	（東京大学医学部附属病院）	中島直樹	（九州大学病院）
河添悦昌	（東京大学医学部附属病院）	神田橋忠	（九州大学病院）
中島典昭	（国立がん研究センター中央病院）	山下貴範	（九州大学病院）
白鳥義宗	（名古屋大学医学部附属病院）	白石友一	（がんゲノム情報管理センター）
舩田千秋	（名古屋大学医学部附属病院）	須藤智久	（がんゲノム情報管理センター）
佐藤菊枝	（名古屋大学医学部附属病院）	小田直之	（がんゲノム情報管理センター）

ネットワーク・システムSub WG

C-CAT

● 構成員（◎座長）

遠藤　晃	(北海道大学病院)	松本繁巳	(京都大学医学部附属病院)
梅木玲緒奈	(北海道大学病院)	武藤　学	(京都大学医学部附属病院)
中山雅晴	(東北大学病院)	向井久美	(京都大学医学部附属病院)
中村直毅	(東北大学病院)	◎ 松村泰志	(大阪大学医学部附属病院)
青柳吉博	(国立がん研究センター東病院)	真鍋史朗	(大阪大学医学部附属病院)
西沢敏之	(慶應義塾大学病院)	郷原英夫	(岡山大学病院)
大貫　亮	(慶應義塾大学病院)	柳　文修	(岡山大学病院)
河添悦昌	(東京大学医学部附属病院)	森田瑞樹	(岡山大学病院)
中島典昭	(国立がん研究センター中央病院)	山下貴範	(九州大学病院)
白鳥義宗	(名古屋大学医学部附属病院)	須藤智久	(がんゲノム情報管理センター)
山本豪志朗	(京都大学医学部附属病院)	小田直之	(がんゲノム情報管理センター)

臨床情報Sub WG

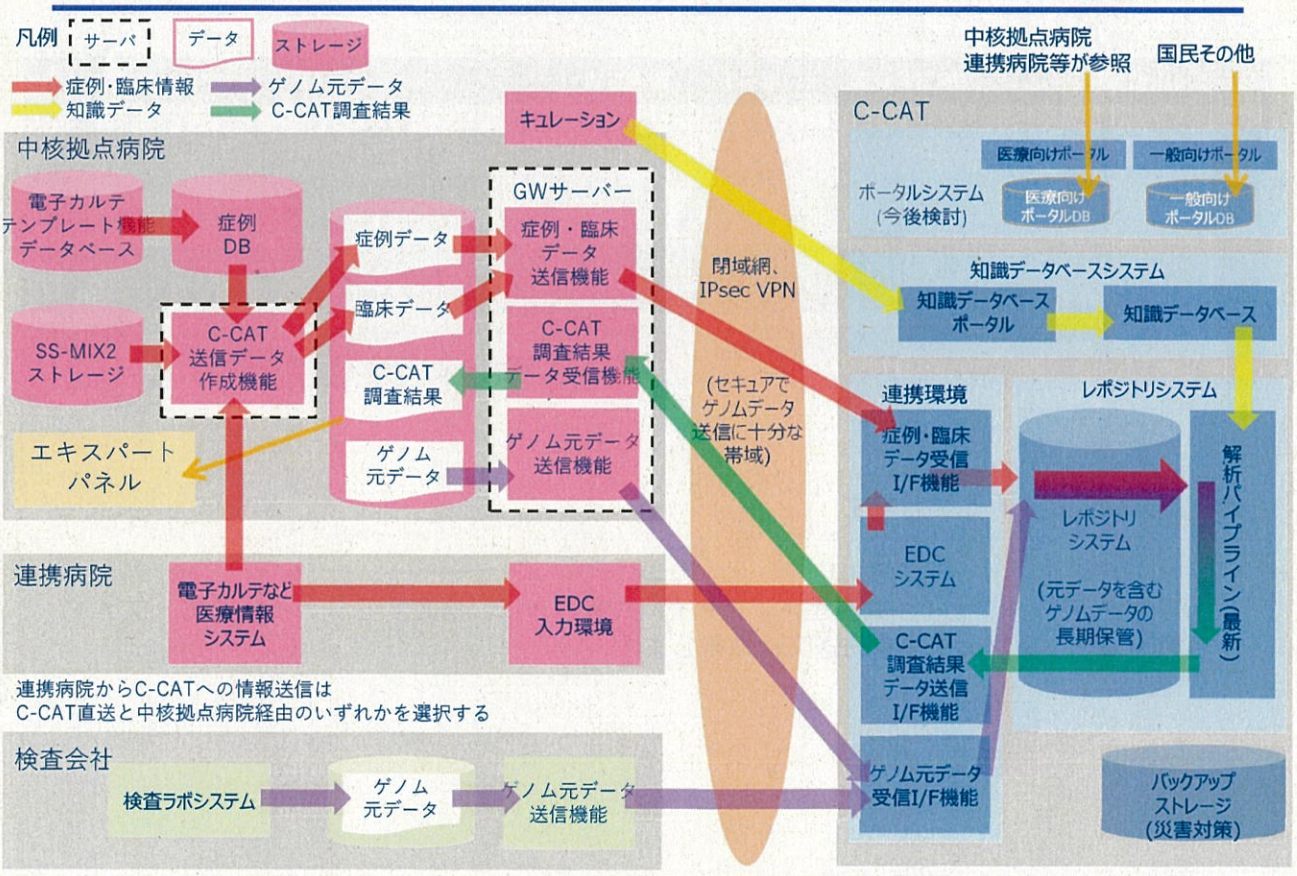
C-CAT

● 構成員（◎座長）

菊地順子	（北海道大学病院）	武藤　学	（京都大学医学部附属病院）
大原克仁	（北海道大学病院）	◎松本繁巳	（京都大学医学部附属病院）
佐藤由季	（北海道大学病院）	向井久美	（京都大学医学部附属病院）
城田英和	（東北大学病院）	白月　遼	（大阪大学医学部附属病院）
小峰啓吾	（東北大学病院）	河内麻里子	（岡山大学病院）
川添彬人	（国立がん研究センター東病院）	久保寿夫	（岡山大学病院）
今井光穂	（慶應義塾大学病院）	神田橋 忠	（九州大学病院）
建石良介	（東京大学医学部附属病院）	須藤智久	（がんゲノム情報管理センター）
後藤　悌	（国立がん研究センター中央病院）		
森田佐知	（名古屋大学医学部附属病院）		
村崎由佳	（名古屋大学医学部附属病院）		

システム全体図　（一部検討中含む）

C-CAT



ネットワーク全体概念図

- **接続先**

  北大病院、東北大病院、東大病院、慶大病院、名大病院、京大病院、阪大病院、岡山大病院、九大病院

  国立がん研究センター築地(C-CAT、中央病院)、柏(東病院)

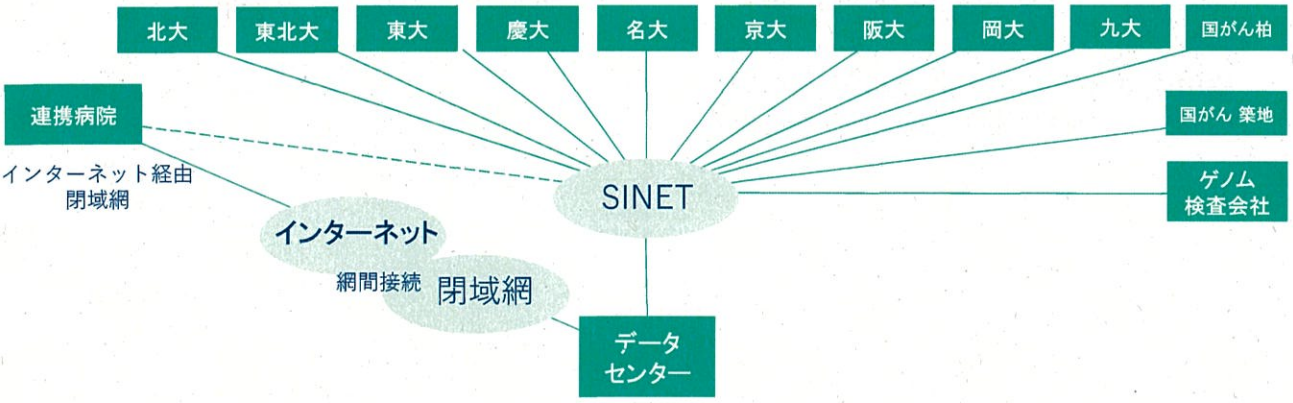
  連携病院

  データセンター

  ゲノム検査:理研ジェネシス(他の検査会社は順次追加)

- **通信**

  すべての通信は、データセンター中心



通信規約

No.	情報種別	IPアドレス	ポート	連携方式	フォーマット	文字コード
①	ゲノム元データ	施設毎に決定	-	CIFS	FASTQ VCF 患者付随情報(CSV) 測定付随情報(CSV)	S-JIS
②	C-CAT調査結果	施設毎に決定	-	CIFS	PDF XML	S-JIS
③	症例情報 臨床情報	施設毎に決定	-	CIFS	XML ※テンプレート単位でのXML	S-JIS

連携方式は「ＣＩＦＳ型」です

ＣＩＦＳ型(データファイル共有型)： ファイル共有パスに、指定するファイル形式・ファイル名規約でデータファイルを転送又は取得します

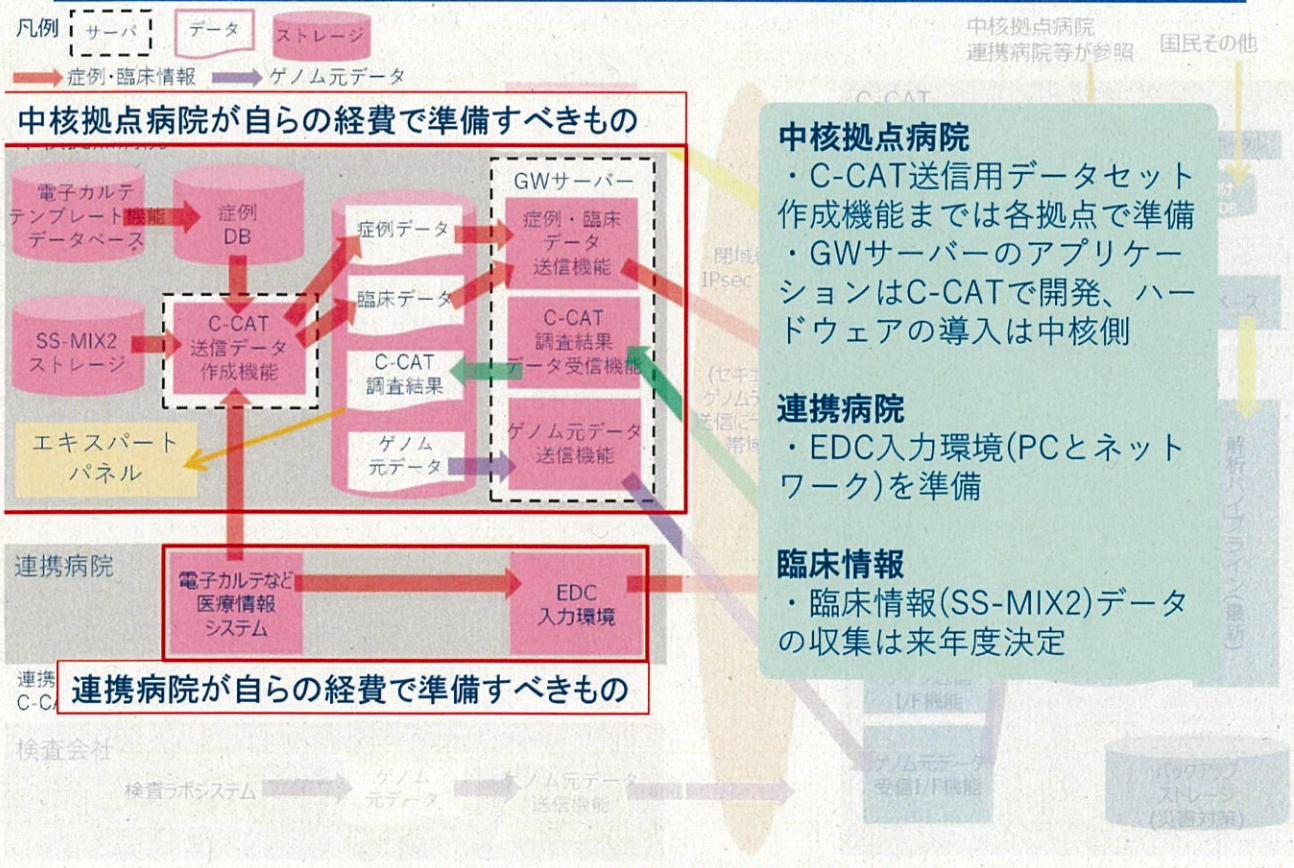
臨床情報収集項目

C-CAT

種別	項目
患者基本情報	匿名化患者ID、中核拠点病院コード、連携病院コード、性別、年齢、生年月日、同意情報、がん種区分、登録時転移の有無、登録ID(症例ID)
患者背景	診断名、喫煙歴、飲酒歴、ECOG PS、多発癌（有無/活動性）、重複癌（有無/部位/活動性）、家族歴（有無/続柄/がん種/罹患年齢）
検体情報	検査種別、検査ID、採取日、採取方法、採取部位
がん種情報	特定のがん種に対する遺伝子検査結果（*EGFR, ALK, ROS1, HER2, KRAS, NRAS, BRAF, gBRCA1/2*など）
化学療法	治療ライン、実施目的、実施施設、レジメン名、用法用量、開始/終了日、効果判定、判定日
有害事象	Grade3以上の有害事象有無、有害事象名、発現日、最悪Grade
転帰	転帰、最終生存確認日、死亡日、死因
中止	中止日、中止理由
管理情報	（患者ID、医療等ID、）前の登録ID、症例関係区分
院内がん登録	転帰以外の情報 →診断日、診断根拠、診断施設、治療施設、症例区分、原発部位（局在コード、テキスト）、臨床病期、病理病期、病理診断（形態コード、テキスト）など
病理	病理レポート

中核拠点病院・連携病院のシステム準備

C-CAT



中核拠点病院
・C-CAT送信用データセット作成機能までは各拠点で準備
・GWサーバーのアプリケーションはC-CATで開発、ハードウェアの導入は中核側

連携病院
・EDC入力環境(PCとネットワーク)を準備

臨床情報
・臨床情報(SS-MIX2)データの収集は来年度決定

資料1

がんゲノム外来

2018 年 12 月 1 日「がんゲノム外来」開設

「がんゲノム外来」ホームページ https://www.hosp.kyushu-u.ac.jp/gairai/gangenome_gairai/

がんゲノム外来
外来のご案内

● がんゲノム外来の目的

がんゲノム外来では、「がん」を専門とする医師が、がん遺伝子パネル検査についてご説明します。
さらに、患者さんの主治医による診療情報をもとに、がん遺伝子パネル検査の意義や、検査の結果によって治療の選択肢が増える可能性などについて助言を行い、患者さんががん遺伝子パネル検査を受けるかどうか決定するためのお手伝いをします。
※がんゲノム外来受診後、がん遺伝子パネル検査の申し込みをご希望の場合、がん遺伝子パネル検査の種類に基づいて、本院の担当診療科をご紹介します。検査の申し込み手続き（検査に使用する検体提出、検査費用の支払いなど）は次回以降の来院時に、担当診療科で行います。

● がん遺伝子パネル検査とは

「がん」は、正常な細胞にさまざまな原因で遺伝子の異常が積み重なっておこります。近年、「がん」の発症や進行に関わる遺伝子異常が少しずつわかってきており、いくつかの遺伝子異常に対しては治療薬も開発されてきています。
がん遺伝子パネル検査とは、手術や生検で取り出した患者さんの「がん」の一部を使用して、「がん」に関わる複数の遺伝子を調べ、患者さんの「がん」がもつ遺伝子異常を調べる検査です。

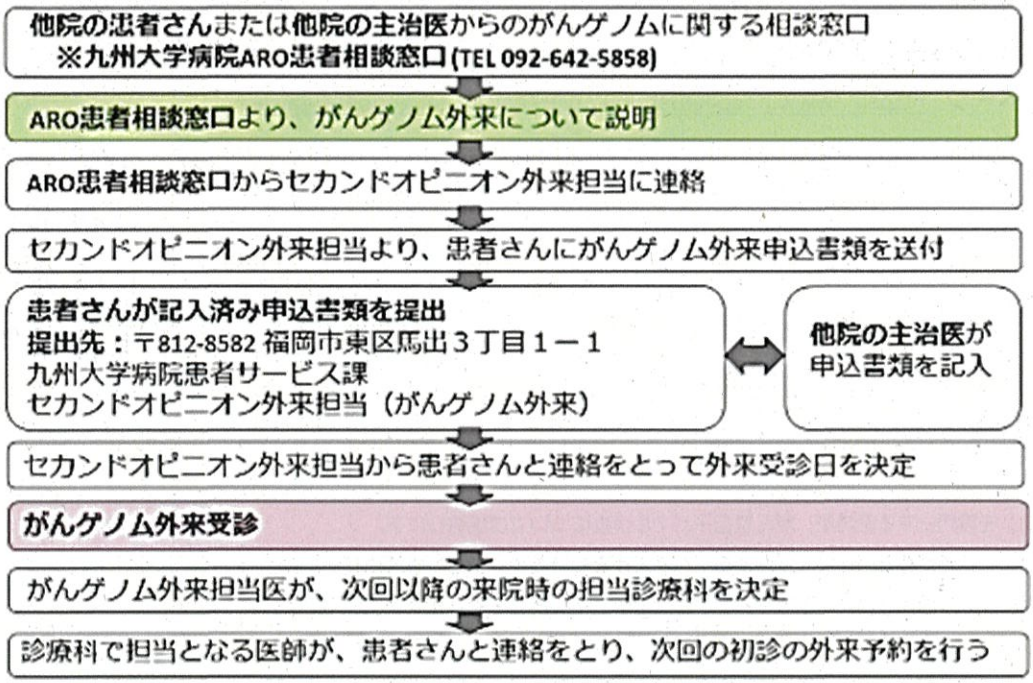
● 受診の対象となる方

ご本人の受診が原則です。
同意書をお持ちになれば、ご家族だけでも受診は可能です。
患者さんが未成年の場合は、続柄を確認できる書類（健康保険証など）をお持ちください。
対象となるがんの種類や年齢などは、がん遺伝子パネル検査の種類によって異なります。

● 受診が不可能な場合

ご本人とそのご家族以外は受診できません。
ご家族でもご本人の同意書をお持ちでない場合には受診できません。
主治医の診療情報提供書をお持ちでない場合は受診できません。

がんゲノム外来の流れ



1. 主治医にがんゲノム外来受診の了解を得てください。
2. お電話で、九州大学病院ARO次世代医療センター　患者相談窓口にご連絡ください。

電話番号	092-642-5858

相談員が、がんゲノム外来についてご説明します。説明をお聞きになり、患者さんががんゲノム外来受診を希望される場合は、下記「予約フォーマット集」よりお申込書類をダウンロードしてご準備ください。

予約フォーマット集

3. 「がんゲノム外来申込書」は、患者さんご自身で記入し、主治医の先生に、「がんゲノム診療に関する診療情報提供書」の作成と「診療情報提供書」「病理診断報告書、検査データ等の資料」情報提供を依頼してください。

※がんゲノム外来受診の時点では、がん遺伝子パネル検査に使用する検体の提出は必要ありません

4. 「がんゲノム外来申込書」と「診療情報提供書」「病理診断報告書、検査データ等の資料」をご郵送ください。

※患者さんが未成年の場合には、「相談同意書」と「続柄を確認できる書類」（健康保険証の写し、住民票など）をご郵送ください

【送付先】 九州大学病院 患者サービス課 セカンドオピニオン外来担当（がんゲノム外来）
〒812-8582 福岡市東区馬出3丁目1－1
TEL 092-642-5160

5. 患者さんと相談の上、がんゲノム外来の受診日を決定し、ご連絡します。
6. 受診当日は予約時間の15分前までに、3番窓口にお越しください。がんゲノム外来をご案内します。

※ご本人確認のために、身分証明書（健康保険証や運転免許証など）のご提示をお願いします。なお、ご家族の方だけのご相談や、患者さんが未成年の場合は、ご相談に来られた方の身分証明書のご提示をお願いします。

7. 受診後、外来会計窓口で会計を済ませてください。
8. 患者さん宛と主治医宛にそれぞれ意見書を交付します。
9. 主治医に意見書をお渡しください。

診療時間および料金

がんゲノム外来は完全予約制で、診療時間はおひとりにつき約１時間です。（45分間相談を受け、15分間で意見書を作成します）

がんゲノム外来受診料は32,400円（税込み）です。

※相談のみの料金で、がん遺伝子パネル検査や検査後の治療費は含まれていません

※自由診療です。健康保険は使えません

※相談の結果がん遺伝子パネル検査を申し込まない場合も、がんゲノム外来受診料はお支払いいただきます

● 医療関係者の方々へ

がんゲノム外来に患者さんをご紹介いただく場合には、九州大学病院ARO次世代医療センター　患者相談窓口にご連絡ください。

電話番号	092-642-5858

ご紹介の際には、「患者さんをご紹介される主治医の先生へ」を確認いただき、「予約フォーマット集」よりお申込書類をプリントアウトしてご記入をお願いします。

予約フォーマット集

検体について

がん遺伝子パネル検査を受ける場合は、ホルマリン固定パラフィン包埋標本(FFPE)ブロックまたは未染色標本スライド（未染スライド）が必要となります。病理診断やサンプル状態の確認と実際の検査に使用します。

検査までの流れ

1. 病理診断の確認（本院病理診断科にて、診断内容を再確認させていただきます）
2. サンプル量、腫瘍細胞含有率の確認（検査に適するサンプルであるか事前に確認します）
3. がん遺伝子パネル検査へ提出

必要な検体

1. FFPEブロックの場合：FFPEブロックをお借りし、本院にて必要量の未染スライドを作成します。検査後、お借りしたブロックは返却します。
2. 未染スライドの場合：4μm厚さで15枚（手術検体）から20枚（小生検検体）をお願いします。

※できるだけFFPEブロックのご提出をお願いします。難しい場合は、2．のとおり、未染スライドの提出をお願いします

※検体には病理診断報告書を添付してください

※腫瘍細胞がなるべく多く含まれているブロックを選択してください

※病理診断内容やサンプル状態により、未染スライドの追加をお願いする場合があります

検査精度に影響を与える要因について

1. ホルマリン固定

各医療機関において、検体採取後は速やかに10パーセント中性緩衝ホルマリンに浸漬し、固定時間は 6－48時間以内としてください。緩衝ではないホルマリンで固定された検体、固定時間が長い検体(72時間以上固定)や古い検体(3－5年以上経過したもの)は核酸の状態が悪くなり、十分な遺伝子検査データが得られなくなる恐れがあります。日本病理学会の「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」に準拠した検体の取扱いをお願いします（日本病理学会HPよりダウンロード可能です）。

2. 腫瘍細胞含有率

検体中には腫瘍細胞と腫瘍ではない細胞（リンパ球、間質細胞など）が含まれています。腫瘍細胞の割合が30－50パーセント以上(最低限20パーセント以上)必要で、少ないと検査の精度が低くなります。腫瘍細胞がなるべく多く含まれているブロックまたはその未染スライドのご提出をお願いします。

【がんゲノム外来に関するお問い合わせ】
九州大学病院ARO次世代医療センター　患者相談窓口
〒812-8582 福岡市東区馬出3丁目1－1
TEL 092-642-5858 （直通）
問い合わせ時間　：　月曜日－金曜日　13：00－ 17：00 （土日祝日を除く）

資料2

病理検体について　（九州大学病院がんゲノム外来　院外向けホームページより）

がん遺伝子パネル検査を受ける場合は、ホルマリン固定パラフィン包埋標本(FFPE)ブロックまたは未染色標本スライド（未染スライド）が必要となります。病理診断やサンプル状態の確認と実際の検査に使用いたします。

・検査までの流れ

1) 病理診断の確認（当院病理診断科にて、診断内容を再確認させていただきます）

2) サンプル量、腫瘍細胞含有率の確認（検査に適するサンプルであるか事前に確認いたします）

3) パネル検査へ提出

・必要な検体

1) FFPE ブロックの場合：FFPE ブロックをお借りし、当院にて必要量の未染スライドを作成いたします。検査後、お借りしたブロックは返却いたします。

2) 未染スライドの場合：4 μm 厚さで 15 枚（手術検体）から 20 枚（小生検検体）をお願いいたします。

＊できるだけ FFPE ブロックのご提出をお願いします。難しい場合は、2)の通り、未染スライドの提出をお願いします。

＊検体には病理診断報告書を添付してください。

＊腫瘍細胞がなるべく多く含まれているブロックを選択してください。

＊病理診断内容やサンプル状態により、未染スライドの追加をお願いする場合があります。

・検査精度に影響を与える要因について

1) ホルマリン固定

各医療機関において、検体採取後は速やかに 10%中性緩衝ホルマリンに浸漬し、固定時間は 6-48 時間以内としてください。緩衝ではないホルマリンで固定された検体、固定時間が長い検体(72時間以上固定)や古い検体(3-5 年以上経過したもの)は核酸の状態が悪くなり、十分な遺伝子検査データが得られなくなる恐れがあります。日本病理学会の「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」に準拠した検体の取扱いをお願いいたします（日本病理学会 HP よりダウンロード可能です）。

2) 腫瘍細胞含有率

検体中には腫瘍細胞と腫瘍ではない細胞（リンパ球、間質細胞など）が含まれています。腫瘍細胞の割合が 30~50%以上(最低限 20%以上)必要で、少ないと検査の精度が低くなります。腫瘍細胞がなるべく多く含まれているブロックまたはその未染スライドのご提出をお願いいたします。

資料3

患者情報登録 WG 報告

2019. 1. 10

基本方針

■C-CAT 報告書、検査センターからのゲノム検査結果等は、患者の要請があれば渡すこともあるが、通常は病院で保管し、患者には渡さない。

→ゲノムデータ保存用の部門システムに保管し（カルテとして保存しない）、開示対象とならない。

■エキスパートパネルで作成された「がんゲノムレポート」は、患者に渡して説明するもの

→診療記録のため電子カルテに保存し、開示対象となる。

■連携病院患者のがんゲノムレポートを、連携病院医師に伝える手段

→【案】エキスパートパネルで作成された「がんゲノムレポート」を印刷して、診療情報提供書と同様に郵送する。あるいは、患者に持参してもらう（患者には開示する内容なので）。

【九大病院運用予定】

1/1～1/31　レポートスキャン運用

・電子カルテの「スキャン文書」に「ゲノム関連」を追加。
・紙のがんゲノムレポートについては、スキャンにより電子カルテに取込み（開示対象）。

2/1～3/31　テンプレート・共有フォルダ運用

・がんゲノムレポートは、電子カルテのテンプレートにて記録・保存（開示対象）。
・検査センターからのゲノム検査結果等の関連データは、電子カルテ内の共有フォルダに格納。

→共有フォルダ（新機能）の運用を検討中（権限付与はどうするか？、誰が・いつ・どのようにデータ保存するのか？など）。

4/1～　がんゲノム治療システム稼働

・NCC オンコパネルと Foundation One が対象（4 月から保険診療・先進医療）。
・NCC オンコパネルと Foundation One 以外の、臨床研究や自由診療は、本システムで運用可能なのか、別の仕組みでフォローする必要があるのか確認・調整が必要。

【連携病院運用予定】

4/1～　Web EDC 入力運用

・NCC オンコパネルと Foundation One が対象（保険診療・先進医療）。

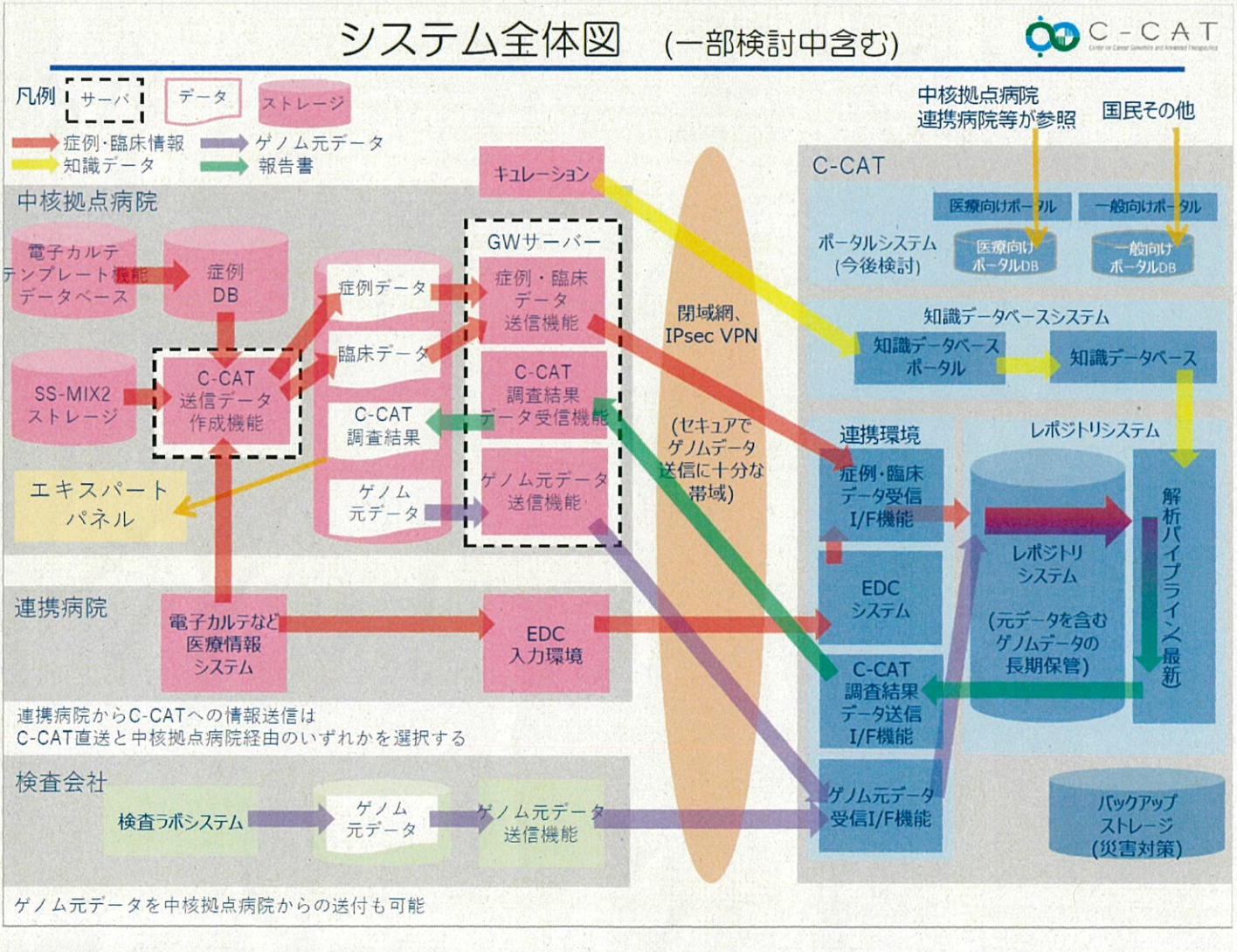
資料4

エキスパートパネルWG

- 検査会社から返却されるゲノム解析報告書を元に、患者返却を目的とした九州大学病院がんゲノムレポートを作成しています。

- これまでに開催されたエキスパートパネル

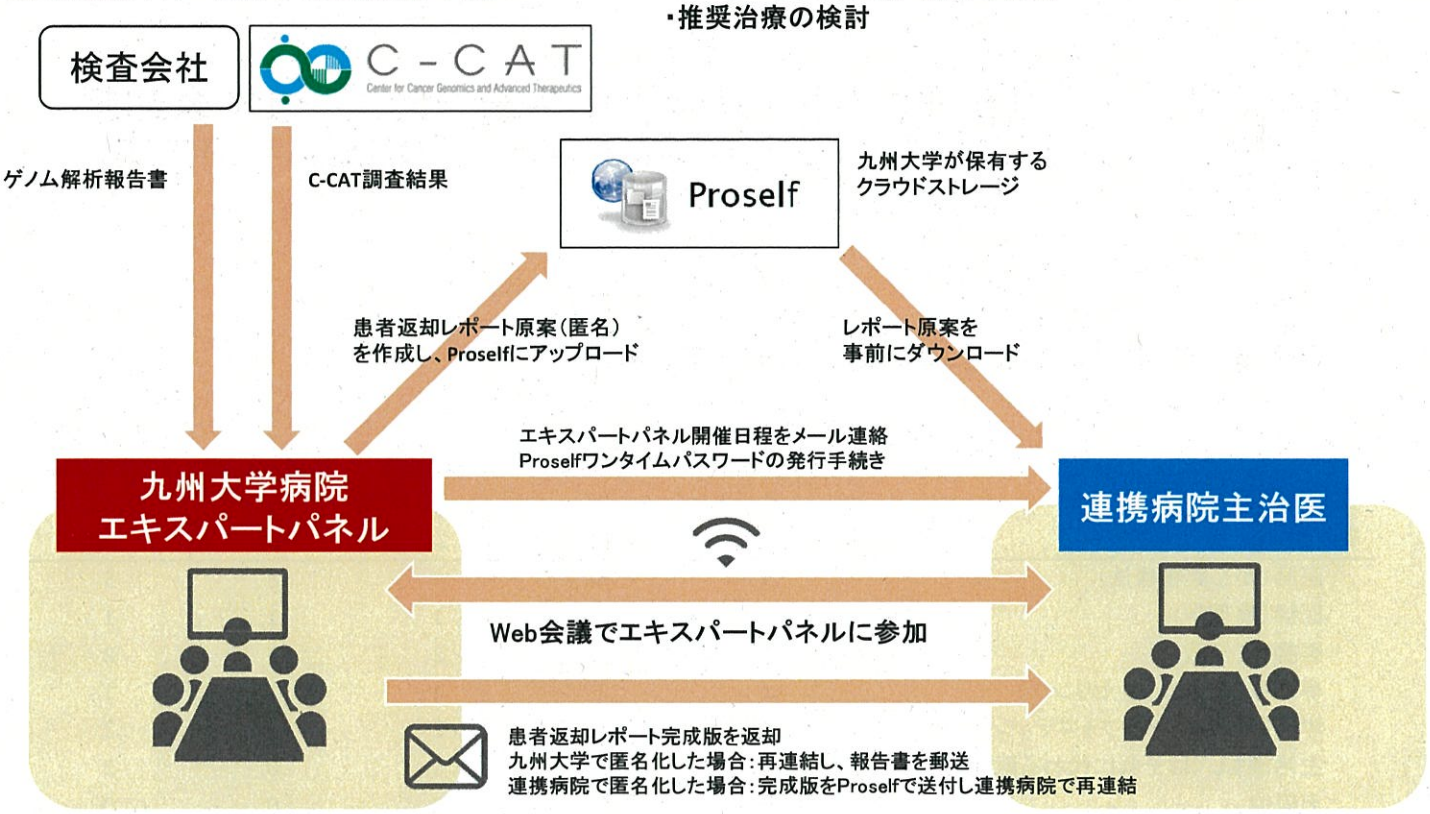
	2018/11/19	2018/11/26	2018/12/3	2018/12/10	2018/12/17
検討症例数	1	1	1	4	4
参加者数	12	12	11	14	13
医師（がん薬物療法）	5	5	4	8	5
医師（病理学）	1	1	1	1	1
医師（遺伝医学）	2	2	2	2	2
専門家（遺伝カウンセリング）	1	1	1	1	1
専門家（バイオインフォマティシャン）	2	2	2	2	2
主治医もしくはそれに代わる医師	1	1	1	0	2
その他	0	0	0	0	0



エキスパートパネルの連携

毎週月曜日　16:00開始予定（開催前に事前連絡）
場所：九州大学ウエストウイング6階会議室
（Web会議システムを介して遠隔参加可能）

・症例提示
・病理学的評価
・シークエンスの品質・結果の評価
・推奨治療の検討



九州大学病院
がんゲノムレポート（記載例）

検体提出日　2018/11/1
EP審議日　2018/12/1
主治医　△△科　〇〇

■症例情報

ID	NCCO 000
年齢・性別	65歳　男性
診断名	胃癌

■検体情報

採取部位	胃		
採取方法	手術	採取日	2018/4/1
検体種	FFPE		
がん細胞含有割合：	30%	トリミング：	あり
DNA量	385ng	ΔΔCq	0.95

■検出された遺伝子異常　使用パネル：NCCオンコパネル

gene	variant type	detail	VAF	evidence level	drug	accessibility
BRAF	SNV	c.1799T>A V600E	15.6% (155/991)	2B	Dabrafenib+Trametinib(悪性黒色腫、非小細胞肺癌)、Vemurafenib(悪性黒色腫)	臨床試験

体細胞遺伝子変異数	Tumor mutation burden 2.3 Muts/Mb, Microsatellite-stable

■　意義不明の変異
MLH1 M524I

■　Germline変異（二次的所見）の有無
明らかな病的変異なし

■　関連する治療薬の治験情報
JapicCTI-173743
A Phase II, Open-label, Study in Subjects with BRAF V600E- Mutated Rare Cancers with Several Histologies to Investigate the Clinical Efficacy and Safety of the Combination Therapy of Dabrafenib and Trametinib

■　総合コメント

使用データベース
CIViC 20181125, OncoKB 20181125, 三学会合同ガイダンス別表 20170821, 臨床研究情報ポータルサイト 20181125
レポート作成：●●　●●

■Evidence level

EL	定義
1A	当該がん種においてコンパニオン診断薬として薬事承認されたバイオマーカー
1B	当該がん種においてコンパニオン診断薬（もしくはコンプリメンタリー診断薬）としてFDAで承認されたバイオマーカー（遺伝子異常）
	当該がん種においてバイオマーカーによる患者選択を行う前向き臨床試験もしくはメタ解析データにより、抗がん薬の臨床的有用性に対する一貫性のある結果が得られているバイオマーカー（遺伝子異常）
2A	当該がん種において前向き臨床試験のサブグループ解析により、抗がん薬の臨床的有用性を示す結果が得られているバイオマーカー（遺伝子異常）
2B	異なるがん種において薬事承認されている、もしくは抗がん薬の臨床的有用性を示す結果が得られているバイオマーカー（遺伝子異常）
3A	科学的知見に基づく症例報告等により抗がん薬の臨床的有用性との関連が報告されているバイオマーカー（遺伝子異常）
3B	In vitro及びin vivoでの薬力学的評価により抗がん薬の治療効果との関連が報告されているバイオマーカー（遺伝子異常）
4	がんに関与することが知られている遺伝子異常
(R)	薬剤耐性変異

■Accessibility

Accessibility	定義
承認薬あり	当該疾患で国内承認薬あり
臨床試験	当該疾患で国内臨床試験あり
適応外使用	他疾患で国内承認薬あり(適応外使用)
海外臨床試験	当該疾患で海外臨床試験あり
FDA承認	FDA承認(疾患問わず)
なし	なし

資料5

2018年度第3回西日本がんゲノム医療推進協議会　　2019年1月10日

遺伝カウンセリングWG報告

1．臨床遺伝医療部（Department of Clinical Genetics and Medicine）運営案

（1）運営体制

1）スタッフ	認定遺伝カウンセラー1名（**毎週月曜日**）、臨床遺伝専門医・歯科医
2）連絡先	**遺伝カウンセリング室（642-5057）毎週月曜日 9-17時** がんゲノム関連は**患者相談窓口**で**エントリーシート**を作成
3）カウンセリング	**月曜日午後2枠**を予定
4）費用	自費9,000円／60分

（2）がんパネル検査に伴うカウンセリング体制

1）結果開示	開示すべきSFあれば臨床遺伝医療部スタッフ陪席、**申込書**を配布
2）申し込み	希望者は郵送またはFAXにて申し込み、プレカウンセリング
3）カウンセリング	上記枠にてカウンセリング実施

2．開示を検討すべきSF案（**別紙1**）

ACMG Recommendationに準拠、以下1）かつ2）であること。

1）当院および連携施設で生殖細胞系列の検査可能

Myriad myRisk^{R}、FALCO^{R}、LSI等　現在NF2遺伝子は検査不可

2）当院および連携施設でサーベイランス可能

3．SFの開示基準案

1）NCCオンコパネル：生殖細胞系列の解析を含む

① 病的と確定または強く疑われた場合のみ開示、VUS他は開示しない。

② VUSおよびLikely benignは、「今回の検査では、現時点で病的と考えられる変化は認めない。ただし、今後データ蓄積により、病的変化と示される可能性がある」と表示

(ア) Pathological mutation	対応可能なものは**エキスパートパネルで協議**
(イ) Likely pathological mutation	**個別対応（エキスパートパネル）**
(ウ) VUSまたはLikely benign	開示しない

2）LC-SCRUM、GI-SCREEN、Foundation One、P5がんゲノムレポート：生殖細胞系列含まず

① 体細胞系列に遺伝性腫瘍遺伝子の病的変化あり、または疑い

既往歴、家族歴等を考慮して開示を検討、記載方法は前記に準じる。

② なし：既往歴、家族歴等を考慮して「なし」、または「不明」と表示する。

4．遺伝性腫瘍全般に関する診療体制

サーベイランス可能な施設および費用の調査

5．**遺伝カウンセリング料、および生殖細胞系列検査費用**

オプションとして費用**追加**、あるいはがんゲノム医療費内包

2018年12月17日現在

ACMG actionable 遺伝性腫瘍	*遺伝子*	NCCオンコパネル	LC-SCRUM (Oncomine Comprehensive Assay v3.)	GI-SCREEN (Oncomine Comprehensive Assay v3.)	GI-SCREEN (Guardant360) Liquid	Foundation One	P5がんゲノムレポート (Oncomine Comprehensive Assay v3.)
遺伝性乳がん卵巣がん症候群	*BRCA1*	○	○	○	○	○	○
	BRCA2	○	○	○	○	○	○
Lynch症候群	*MLH1*	○	○	○	○	○	○
	MSH2	○	○	○		○	○
	MSH6		○	○		○	○
	PMS2		○	○		○	○
家族性大腸ポリポーシス	*APC*	○			○	○	
多発性内分泌腫瘍 1	*MEN1*					○	
多発性内分泌腫瘍 2A/2B 家族性甲状腺髄様癌	*RET*	○	○	○	○	○	○
若年性ポリポーシス症候群	*SMAD4*	○	○	○	○	○	○
	BMPR1A						
Li-Fraumeni症候群	*TP53*	○	○	○	○	○	○
パラガングリオーマ 1	*SDHD*					○	
パラガングリオーマ 2	*SDHAF2*					○	
パラガングリオーマ 3	*SDHC*					○	
パラガングリオーマ 4	*SDHB*					○	
ポイツ・イエーガー症候群	*SKT11*	○	○	○	○	○	○
毛質性上皮腫	*MUTYH*						
神経線維腫症II	*NF2*		○	○		○	○
PTEN過誤腫性症候群	*PTEN*	○	○	○	○	○	○
網膜芽細胞腫	*RB1*	○	○	○	○	○	○
結節性硬化症 1	*TSC1*	○	○	○	○	○	○
結節性硬化症 2	*TSC2*		○	○		○	○
Von Hippel-Lindau症候群	*VHL*	○			○	○	
Wilm's腫瘍	*WT1*					○	
# of actionable genes	25	13	15	15	12	23	15

22 diseases

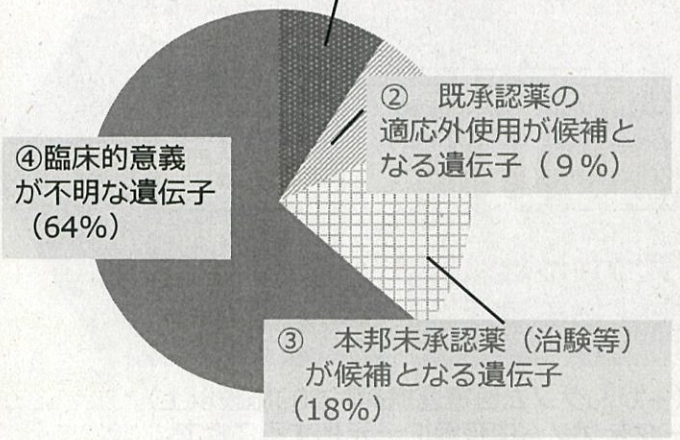
別紙1

資料6

患－２（参考資料４）
３０．１１．２２

がん遺伝子パネル検査の結果に応じた治療方針
（MSK-IMPACT；468遺伝子を例に）

過去の臨床研究結果



① 既承認薬が存在する遺伝子（９%）

② 既承認薬の適応外使用が候補となる遺伝子（９%）

③ 本邦未承認薬（治験等）が候補となる遺伝子（18%）

本邦で想定される対応

①保険診療

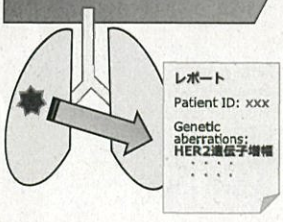
②既承認薬の臨床試験

③新薬開発、治験等

Nat Med. 2017;23:703-713.

がん遺伝子パネル検査後に想定される患者申出療養

遺伝子パネル検査で②及び③



適応外薬又は未承認薬の治験や拡大治験あるいは臨床試験（先進医療等）に参加

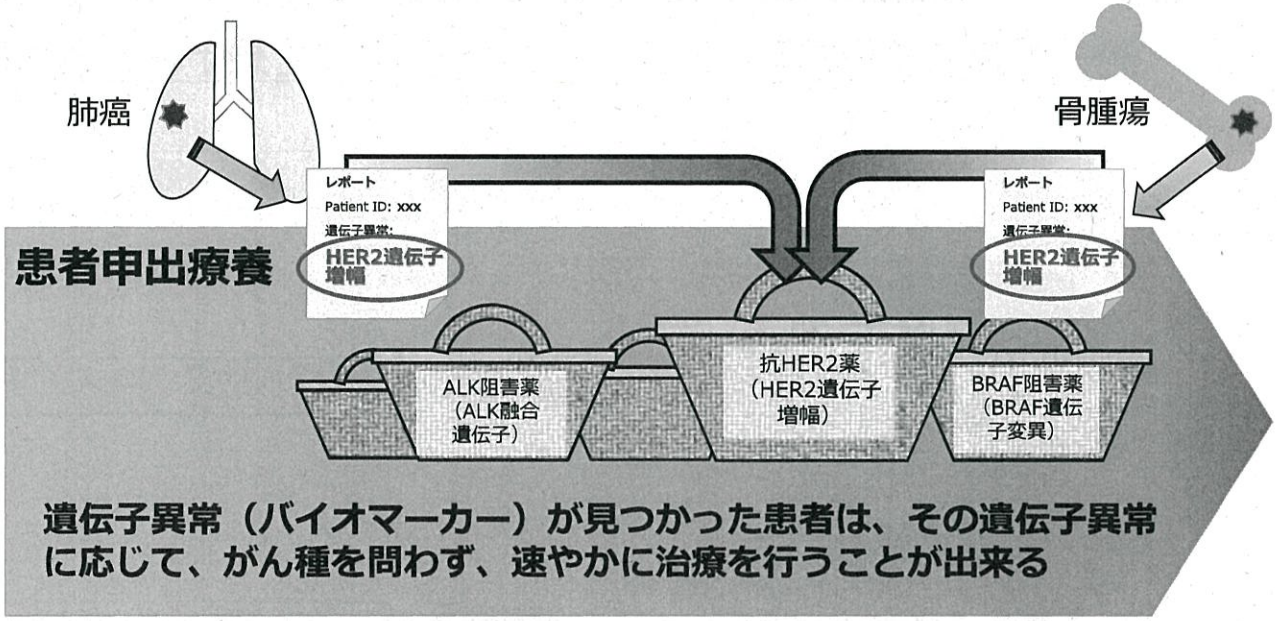
【治験や臨床試験に参加できない患者】
・症例数が少ない疾病のため治験がない
・適格基準を満たさないため参加できない　等

患者申出療養の申請

※ただし、
・新規技術として個別に申請すると、治療開始までに時間を要する
・さらに、個別試験毎のデータが散逸し、将来に活かされない

○対応方針案
・より早く患者に治療を届けるため、予め研究計画書を作成
・複数のがん種・遺伝子異常の患者に対応出来る試験デザインとする

がん遺伝子パネル検査後に想定される患者申出療養を速やかに実施するための方策（イメージ）



（※）がんゲノム医療中核拠点病院 11施設（＋がんゲノム医療連携病院100施設以上）
（※）こうしたスキームにより、臨床経過データをゲノム中核等に一元化することで、将来的には未承認薬検討会議等への提出データとしやすくなることが期待される