

# がんゲノム診療を巡る世界情勢と わが国の目指す方向性

藤原 康弘<sup>†</sup>第72回国立病院総合医学会  
(2018年11月10日 於 神戸)

IRYO Vol. 74 No. 3 (103-106) 2020

## 要旨

2017年5月23日に米国食品医薬品局（FDA）は免疫チェックポイント阻害薬ペンブ  
ロリズマブについて、従来の臓器名に基づく診断に対してではなく、臓器横断的、遺  
伝子異常診断名（MSI-H/dMMR）に対する製造販売承認を出した。さらに2018年3月16日、米  
国Center for Medicare and Medicaid Services（CMS）から各種網羅的遺伝子診断パネルに対し  
て公的保険償還対象とする告示が発出され、同日、FDAで承認済みの網羅的遺伝子パネルであ  
るFoundationOne<sup>®</sup>CDxの薬事承認が申請された。また、同年6月に開催されたアメリカ臨床腫  
瘍学会のプレナリーセッションの目玉のひとつは、Oncotype-Dxを用いて早期乳癌の術後化学療  
法の要否を決定するTAILORx試験の肯定的な結果発表であった。

わが国では、第3期がん対策推進基本計画（2017年10月27日閣議決定）において、がんゲノム  
医療が最重要推進課題のひとつとされた。また、2017年2月28日、網羅的遺伝子パネルのひとつ  
であるNCCオンコパネルが先駆け審査指定制度の認定を受けた。このように、がんゲノム医療  
の診療での展開（以下、がんゲノム診療）は急ピッチで始まろうとしている。一方、2018年2月  
にがんゲノム診療の中核を担うがんゲノム医療中核拠点病院11カ所が、同年4月にこれらの傘下  
でがんゲノム診療を担っていくがんゲノム医療連携病院100カ所が同年4月に公表され、さら  
には、これらの施設からの診療情報とゲノム情報を収集し将来の医療に生かすためのデータセン  
ターとして、同年6月1日、国立がん研究センターの中に、がんゲノム情報管理センター（略称：  
C-CAT）が設置された。

なお、日本癌学会、日本癌治療学会、日本臨床腫瘍学会の3学会合同で厚生労働省保険局に提  
出した要望書（2017年11月17日3学会合同ゲノム医療推進タスクフォース 要望書）で指摘して  
いるゲノム診療を巡るさまざまな保険診療上の問題点の解決が、将来の日本のがんゲノム診療の  
国民皆保険下での実現に不可欠である。

キーワード がんゲノム医療中核拠点病院, がんゲノム医療連携病院,  
がんゲノム情報管理センター

国立がん研究センター 企画戦略局（現所属：医薬品医療機器総合機構）<sup>†</sup> 医師

著者連絡先：藤原康弘 医薬品医療機器総合機構 理事長

〒100-0013 東京都千代田区霞が関3-3-2 新霞が関ビル19階東

e-mail: fujiwara-ce@pmda.go.jp

(2019年3月18日受付, 2019年11月22日受理)

Cancer Genomic Medicine in our Clinical Practice: Current Situation in the United States and Future Direction of Japan  
Yasuhiro Fujiwara, Strategic Planning Bureau, National Cancer Center

(Received Mar.18, 2019, Accepted Nov.22, 2019)

Key Words: designated core hospitals for cancer genomic medicine, cooperative hospitals for cancer genomic  
medicine, center for cancer genomics and advanced therapeutics

---

## 米国のがんゲノム診療の現状

---

2017年5月23日に米国FDAが免疫チェックポイント阻害薬ペンブロリズマブについて、従来の臓器名に基づく診断に対してではなく、臓器横断的、遺伝子異常診断名（Microsatellite instability-high/mismatch repair deficient；MSI-H/dMMRいわゆるバイオマーカー）に対する製造販売承認を出したことは、がんゲノム情報に基づく診療（以下 がんゲノム診療）の本格的な展開の幕開けであった<sup>1)</sup>。

その後、2018年3月16日、米国Center for Medicare and Medicaid Services（CMS）から各種網羅的遺伝子診断パネルに対して公的保険償還対象とする告示が発出された<sup>2)</sup>。さらに、同年6月に開催されたアメリカ臨床腫瘍学会のプレナリーセッションの目玉のひとつは、Oncotype-Dx（21遺伝子の発現量の多寡をみて、術後乳癌患者の予後を予測する診断キット；欧米各国で保険診療下で使用可能だが、わが国では自費診療でしか使えない）を用いて早期乳癌の術後化学療法の要否を決定することに意味があるか否かを長年にわたって検討してきたランダム化比較試験TAILORx試験の肯定的な結果（Oncotype Dx の判定で中間的なスコア結果を示したホルモン受容体陽性、HER-2陰性で腋窩リンパ節転移のない術後乳癌患者において、術後補助化学療法は省略でき、内分泌療法だけでよい）であったが<sup>3)</sup>、米国でのがん診療（遺伝性腫瘍以外の分野においても）にはゲノム診断が欠くべからざるものとなっている。

---

## ゲノム診療を巡るわが国の施策の動き

---

2012年末、民主党政権から自民政権に交代となり、日本の健康・医療に関する成長戦略の推進および医療分野の研究開発の司令塔機能の本部として、内閣総理大臣を本部長とする「健康・医療戦略推進本部」（2013年8月2日 設置が閣議決定）が各種施策の方向性の決定を担っている。また、2013年3月には同本部設置に先立って、民主党政権時代の内閣官房 医療イノベーション推進室を衣替えして「健康・医療戦略室」が内閣官房に設置され、各府省の局長クラスを構成員とする「健康・医療戦略推進会議」と共に施策の実働を担っている。

さらに、その後、健康・医療戦略推進本部は、医療分野の研究開発に関する総合戦略の策定に係る専門的な事項の調査・検討を学術的・技術的観点から

行うため、医療分野の研究開発に関する専門調査会（健康・医療戦略推進専門調査会）と政策的な助言を行わせる「健康・医療戦略参与会合」の二つの会議体を設置して、健康・医療戦略の推進を図っている。

ゲノム医療の推進を巡っては、健康・医療戦略推進本部が中心となって取りまとめた「健康・医療戦略」（2014年7月22日閣議決定）において、「環境や遺伝的背景といったエビデンスに基づくゲノム医療を実現するため、その基盤整備や情報技術の発展に向けた検討を進める」、「ゲノム医療の実現に向けた取組を推進する」などの取り組みが掲げられている。そして2015年1月、健康・医療戦略推進会議の下に、ゲノム医療を実現するための取り組みを関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」が設置され、同年7月に中間とりまとめが報告された。これを踏まえ、同年11月、厚生労働省を事務局とした「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」が設置され、「改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱い」、「わが国の医療制度において行政が取り組むべき課題」、「社会環境整備」について、2016年7月まで計9回の議論を経て、同年10月に「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ）」が出来上がった。このタスクフォースからの報告を受け、ゲノム医療実現推進協議会は、課題を「1. 総論：前提として解決すべき事項」と、「2. 各論：1) 医療実装に資する課題、2) 研究に関する課題（A. 研究内容、B. 情報基盤）、3) 社会的視点（A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備、B. 広報・普及啓発に関する対応）」に分類し、議論を重ね、「平成28年度報告」（2017年7月31日）をまとめた。2018年8月10日付けでゲノム医療実現推進協議会「平成29年度報告書」にアップデートされているが、これが現在のわが国のゲノム診療の方向性を俯瞰的に示した最も重要なものである。

また、現在、わが国のがんゲノム医療に関するゲノム情報の集約、管理、利活用、また、質の確保された検査の実施、革新的診断法・治療法の創出などについて議論し、利害関係者の合意を得る場として、厚生労働省健康局がん・疾病対策課を事務局とする「がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」（第1回開催は2018年8月1日）が注目しておくべき会議体である<sup>4)</sup>。

これらの動きと並行して、健康・医療戦略室では、

これまでのフォローアップの結果や医療分野の研究開発を取り巻く状況の変化等を勘案し、「健康・医療戦略（閣議決定 2017年2月17日 一部変更）」および「医療分野研究開発推進計画（健康・医療戦略推進本部決定 2017年2月17日 一部変更）」の見直しを行い、ゲノム領域の研究開発については、バイオバンクにおける精緻な臨床情報が付帯された良質な疾患組織等の患者等由来試料や臨床情報の収集と利活用、がん・難病等の医療提供体制の整備、およびゲノム情報の共有の推進に関する記述等を追加している。

一方、ゲノム医療の提供体制のあり方を検討したのは2017年3月27日から同年5月29日まで4回開催された「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」である。同年6月27日付けで発出された報告書では、わが国におけるゲノム医療の提供体制のあり方を具体的に示した特筆すべき報告書である。報告書では、①がんゲノム医療の中核を担う「がんゲノム医療中核拠点病院（仮称）」の整備、②がんゲノム情報の集約・管理・利活用を図るためのマスターデータベースとしての「がんゲノム情報レポジトリ（仮称）」の構築、③このデータベースを管理・運営する「がんゲノム情報管理センター（仮称）」の新設、④「遺伝子パネル検査」の薬事承認と費用対効果を踏まえた保険償還、⑤医療現場での医学的判断を遅滞なく支援可能にする文献情報、日本人集団におけるゲノム情報、そして臨床情報を連結した「がんゲノム知識データベース」の構築等が、工程表と共にとわられている。

この報告書では、さらに「がんゲノム医療の実施に必要な要件」として、①パネル検査を実施できる体制があること（外部機関との委託を含む）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こと（一部の診療領域について他機関との連携により対応することを含む）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こと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こと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「がんゲノム情報管理センター」に登録すること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こと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こと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わかりやすくアクセスしやすい窓口を有していること、の8項目が挙げられている。さらに、厚生労働省は、がん領域において整備されてきた「がん診療連携拠点病院」等の指定要件は、必ずしもゲノム医療の実現に必要な施設・設備等の要件とはなっていないため、2017年6月21日開催の第9回「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」において、がんゲノム医療を提供する体制についてワーキンググループでの検討を行うこととした。これを受けて、2017年8月23日に「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」と、その傘下の「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」が設置され施設要件の検討を開始した。サブワーキングで3回、ワーキングで2回の検討の後、2017年10月18日に「がんゲノム中核拠点病院等の指定要件に関する報告書」が公表され、「がんゲノム医療中核拠点病院」と「ゲノム医療中核拠点病院」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」のそれぞれについて「施設・体制」、「人員」、「実績」、「診療連携・人材育成」、「その他」の5要件が示され、同日開催された第10回「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」で要件の概略が了承された。その後、厚生労働省から局長通知「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について」（2017年12月25日 健発1225第3号）が発出され、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要件の詳細が示された<sup>5)</sup>。この要件に従い、2018年2月14日に第1回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定に関する検討会が開催され、全国で11の医療機関が、がんゲノム医療中核拠点病院として指定され、同年4月にはがんゲノム医療連携病院100カ所が公表された。

がんゲノム診療においては、ゲノム検査の精度管理が重要であることはよく知られている。しかし、わが国では、検査センターをはじめとする登録衛生検査所や医療機関の検査部門での遺伝子関連検査の品質・精度確保に関して、これまで法令上規定されてこなかった。この問題点が先述の「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」において指摘されたことを受けて、「検体検査の精度管理等に関する検討会」が厚生労働省医政局総務課と地

域医療計画課を事務局として設置され、2017年10月27日から2018年3月9日までの5回開催された。2018年3月30日に当該検討会のとりまとめが示され、これを受けて、医療法等（医療法と臨床検査技師等に関する法律の二つを指す）の一部を改正する法律（平成29年法律第57号平成29年6月14日公布）の施行規則（厚生労働省令第93号）が同年7月27日に公布され、施行通知（医政局長通知 医政発0810第1号）が同年8月10日に、通知（医政発1030第3号、医政発1030第1号）が同年10月30日に発出され、同年12月1日から法律と省令が施行され、遺伝子関連検査の品質・精度管理が現場で始まっている。

さらにゲノム診療には、医師のみならず看護師、薬剤師、臨床検査技師、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャン等のさまざまな専門職が関与するため、2017年10月11日に先述のゲノム医療実現推進協議会の傘下に設置された「ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード」でのゲノム医療関連人材の育成についての議論がなされ、3回の検討の後、同年12月12日に「キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材の育成について」のとりまとめが公表されており、今後の人材育成の方向性を知るよい資料である。

---

### 国民皆保険下でのゲノム診療

---

最後に、国民皆保険を確立しているわが国において、がんゲノム診療の実現には薬事承認や保険診療への導入に関する問題の解決は避けては通れないことを周知しておきたい。とくに、これから診療報酬点数表に収載される網羅的遺伝子パネル検査（本講演後の2019年6月収載）の取り扱いや、2017年11月

17日に日本癌学会、日本癌治療学会、日本臨床腫瘍学会の3学会合同で厚生労働省保険局に提出した要望書（3学会合同ゲノム医療推進タスクフォース要望書）で指摘しているゲノム診療を巡るさまざまな保険診療上の問題点<sup>6)</sup>の解決が、将来の日本のがんゲノム診療の国民皆保険下での実現に不可欠であることを強調して稿を終えたい。

〈本論文は第72回国立病院総合医学会5大テーマシンポジウム「がんゲノム医療の新たな展開」において「がんゲノム診療を巡る世界情勢と我が国の目指す方向性」として発表した内容に加筆したものである。〉

**著者の利益相反：**本論文発表内容に関連して申告なし。

---

#### [文献]

- 1) Lemery S, Keegan P, Pazdur R. First FDA Approval Agnostic of Cancer Site –When a Biomarker Defines the Indication. *N Engl J Med* 2017 ; **377** : 1409–12.
- 2) <https://www.cms.gov/newsroom/press-releases/cms-finalizes-coverage-next-generation-sequencing-tests-ensuring-enhanced-access-cancer-patients>.
- 3) Sparano JA, Gray RJ, Makower DF et al. Adjuvant Chemotherapy Guided by a 21-Gene Expression Assay in Breast Cancer. *N Engl J Med* 2018 ; **379** : 111–21.
- 4) [https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage\\_00614.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_00614.html)
- 5) <https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10901000-Kenkoukyoku-Soumuka/0000194190.pdf>
- 6) <http://www.jsmo.or.jp/membership/committee/petition/doc/20171107.pdf>