

がん遺伝子パネル検査の流れと 検査申し込みのタイミングについて

○ 問合せ先

福島県立医科大学附属病院 がん相談支援センター

受付時間：月曜日～金曜日、8時30分～17時（祝祭日・年末年始を除く）

電話番号：024-547-1088

内容

- がん遺伝子パネル検査の流れ
- 福島医大病院で検査可能な保険パネルについて
- 検査の費用について
- 組織・血液パネル検査の流れ
- 検査申込みのタイミング

がん遺伝子パネル検査の流れ

○ 結果説明まで約2ヶ月ほどかかります

がんゲノム外来
説明と同意



検体準備



次世代シーケンサーによる
遺伝子変異解析



エキスパートパネル



各専門家が集まり、
治療方針を検討する



結果説明



- 遺伝子変異の説明
- 治療提案
- 二次的所見への対応
→ 遺伝診療部へ繋げる



C-CATデータ提供：同意の場合
遺伝子変異に応じた臨床試験や
薬剤の情報が付加された報告書が作成される

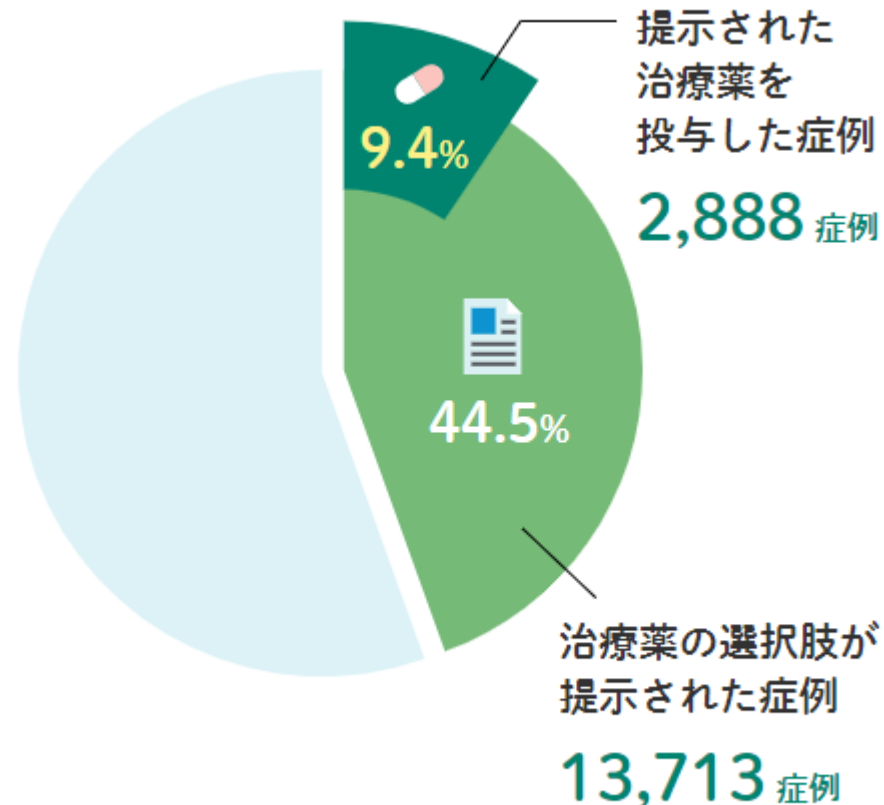
全国の検査実施数と治療に結びついた割合

C-CAT登録数累計



保険診療開始の2019年6月1日から
2023年12月24日まで

67,630
人



福島県立医科大学附属病院でおこなっている 保険診療のがん遺伝子パネル検査

| | 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 | GenMineTOPがんゲノム プロファイリングシステム | FoundationOne Liquid CDx がんゲノムプロファイル | Guardant360CDx検査 |
|-----------|----------------------------------|-----------------------------|---------------------------------|--|---------------------|
| 対象遺伝子数 | 324 | 124 | DNA737 RNA455 | 324 | 74 |
| 提出検体 | 腫瘍検体 (FFPE) | 腫瘍検体 (FFPE) 血液検体 (2mL) | 腫瘍検体 (FFPE) ※冷蔵 血液検体 (2mL) | 血液検体 (8.5mL x 2本) | 血液検体 (10mL x 2本) |
| 遺伝性腫瘍について | 疑いとしてわかります | 確定となります (遺伝子の種類が決まっています) | 確定となります (遺伝子の種類が決まっています) | 疑いとしてわかります | 疑いとしてわかります |
| 解析場所 | アメリカ | 日本 | 日本 | アメリカ | アメリカ |
| 結果返却までの期間 | 約2ヶ月 | 約2ヶ月 | 約2ヶ月 | 約1~2ヶ月 | 約1~2ヶ月 |

| | | | | | |
|----|--|--|--|--|--|
| 費用 | 検体提出：44,000点（440,000円） 結果説明：12,000点（120,000円） <ul style="list-style-type: none"> 自己負担額に応じて金額が異なります 高額療養費制度の対象です 検体不良で検査不成立の場合でも検査費用はお支払いいただく場合があります | | | | |
|----|--|--|--|--|--|

がん遺伝子パネル検査について

○検査対象者

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

- **標準治療がない**固形がん患者
- 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）

がん遺伝子パネル検査について

○ 費用算定のタイミング

がんゲノム外来
説明と同意



44,000点算定

検体準備



次世代シーケンサーによる
遺伝子変異解析



12,000点算定

エキスパートパネル



各専門家が集まり、
治療方針を検討する

結果説明



- 遺伝子変異の説明
 - 二次的所見への対応
- 遺伝診療部へ繋げる



C-CATデータ提供：同意の場合
遺伝子変異に応じた臨床試験や
薬剤の情報が付加された報告書が作成される

がん遺伝子パネル検査について

○ 費用について

- ・ 検体提出時 44,000点 (44万円)
- ・ 結果説明時 12,000点 (12万円)



参考: 患者さん負担額

| 保険料の負担割合 | 検体提出時 44,000点 (440,000円) | 結果説明時 12,000点 (120,000円) |
|----------|--------------------------------|--------------------------------|
| 1割負担 | 44,000円 | 12,000円 |
| 2割負担 | 88,000円 | 24,000円 |
| 3割負担 | 132,000円 | 36,000円 |

- ・ 検体提出時は必ず外来で算定！
(入院中だとDPC包括になり病院が赤字！！)
- ・ 結果説明時は入院中でも算定できます！
(⚠️ 福島医大に入院中のみ対象)
- ・ 高額療養費制度対象です。
- ・ 検体不良で検査不成立の場合でも検査費用はお支払いいただく場合があります。

FoundationOne Liquid CDx (F1 Liquid) 、 Guardant360 CDxについて

○ 適用条件

組織検体でのパネル検査要件に加えて、以下の条件があります。

- ア**： **医学的な理由により、固形腫瘍の腫瘍細胞を検体としてがんゲノムプロファイリング検査を行うことが困難な場合**。この際、固形腫瘍の腫瘍細胞を検体とした検査が実施困難である**医学的な理由を診療録**及び診療報酬明細書（症状詳記）の摘要欄に**記載**すること。
- イ**： 固形腫瘍の腫瘍細胞を検体として実施したがんゲノムプロファイリング検査において、包括的なゲノムプロファイルの結果を得られなかった場合。この際、**その旨を診療録**及び診療報酬明細書の摘要欄に**記載**すること。（20210714_中医協総-1より引用）

○ 採血のタイミング

- ・ **採血当日に検査会社に提出する必要**があります（採血は午前中にお願ひします。午後に採血をする際は、必ずがんゲノム医療診療部「内線4271」に連絡してください）。
- ・ 採血は、中央採血室で実施します。
- ・ 13歳未満、ポート採血の場合は各科採血になります。

C-CATについて

○C-CAT※) 登録

- ・ **患者さんがご存命の間は継続されます。**
- ・ 3ヶ月あるいは6ヶ月に1回、患者さんが受けられた、がん遺伝子パネル検査後の治療情報をC-CATへ入力する必要があるため、**当院からの照会書類へのご記入とご提出を継続的にお願い申し上げます。**
(保険診療のがん遺伝子パネル検査のみ該当)

※) C-CATとは？

がんゲノム情報管理センターとも呼ばれ、患者さんのゲノム解析の結果得られる配列情報および診療情報（治療歴・家族歴・飲酒／喫煙歴など）を集約・保管し、利活用するための機関です。

C-CAT HP : [C-CATへのリンク](#)

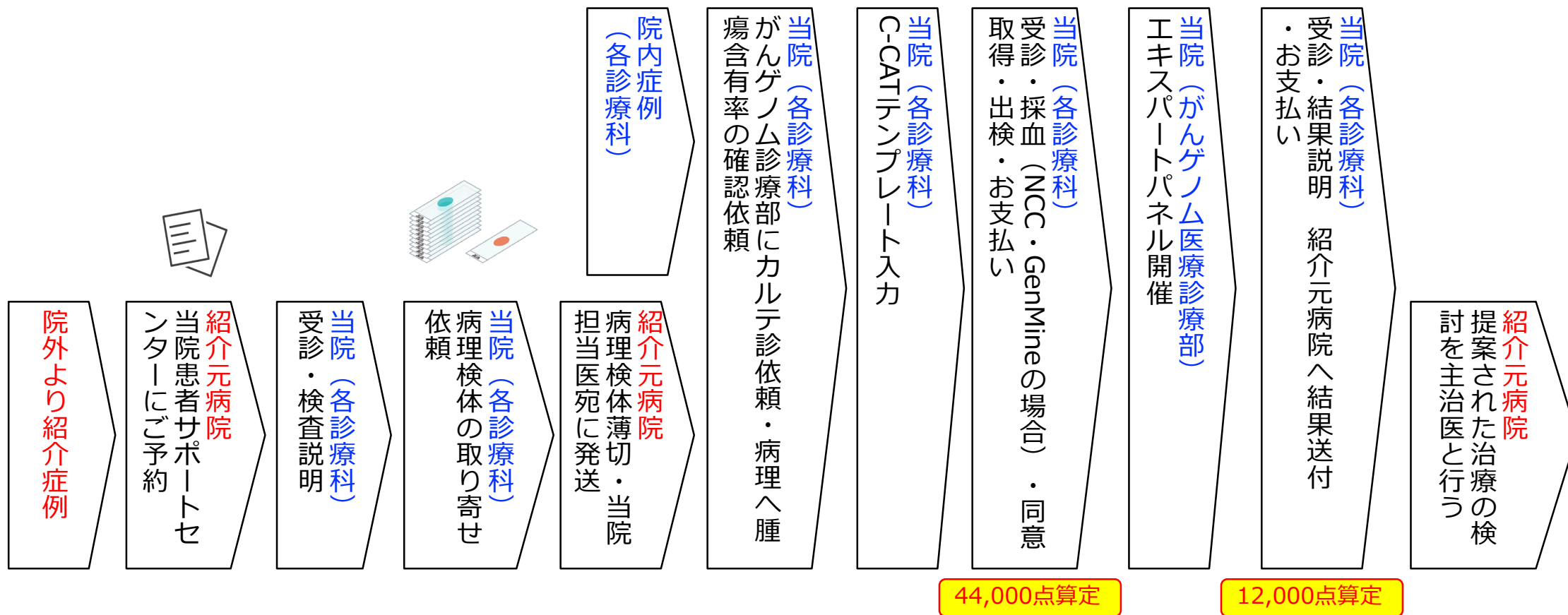
組織パネル検査：FoundationOne CDxがんゲノムプロファイル
OncoGuide NCCオンコパネルシステム
GenMineTOPがんゲノムプロファイリングシステム

血液パネル検査：FoundatioOne Liquid CDxがんゲノムプロファイル
Guardant360@CDxがん遺伝子パネル

検査の流れ

組織パネル検査

- 詳細は、「組織パネル検査フロー」をご参照ください。
- 院外からの紹介例は、「院外からのパネル検査フロー」をご参照ください。



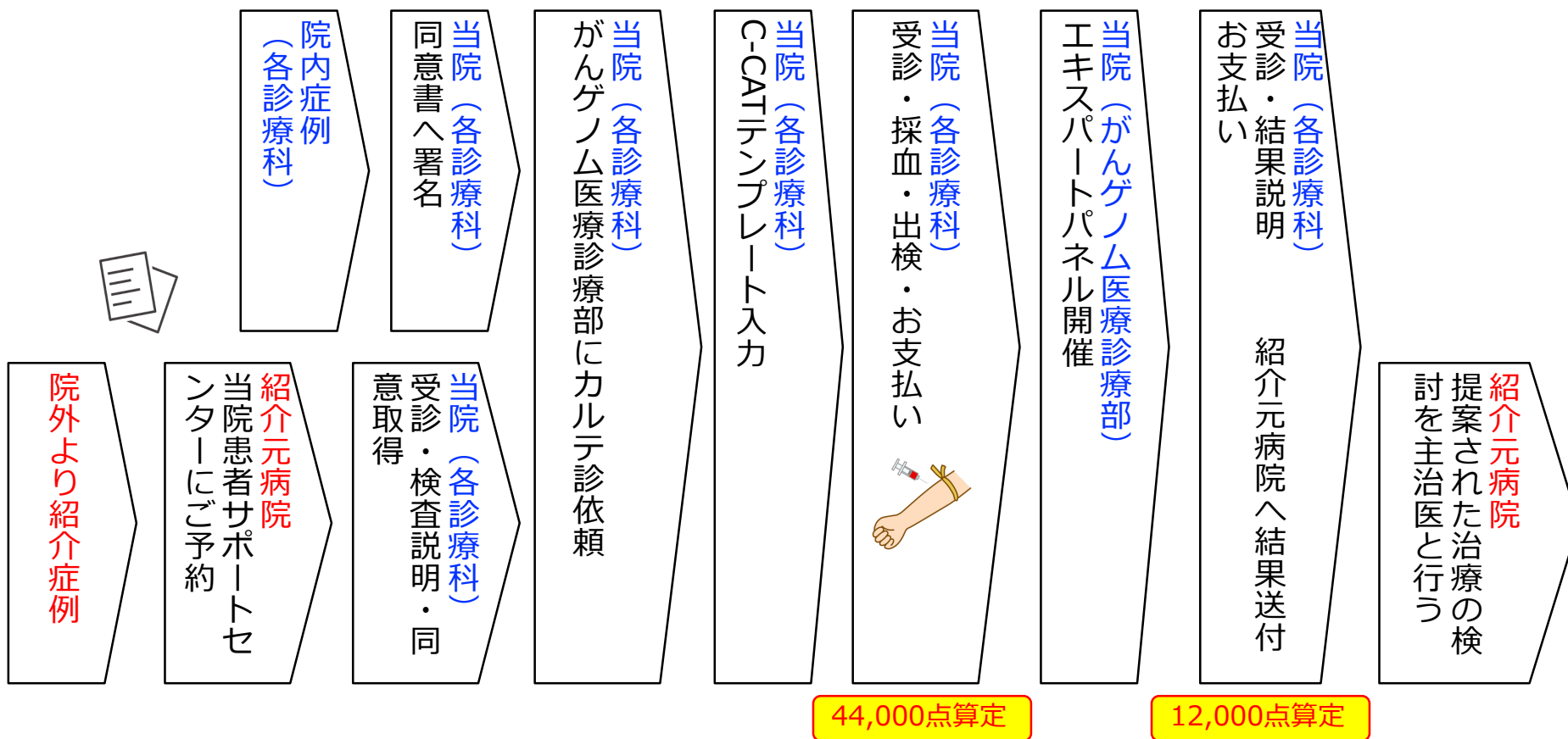
組織パネル検査：FoundationOne CDxがんゲノムプロファイル
OncoGuide NCCオンコパネルシステム
GenMineTOPがんゲノムプロファイリングシステム

血液パネル検査：FoundatioOne Liquid CDxがんゲノムプロファイル
Guardant360®CDxがん遺伝子パネル

検査の流れ

血液パネル検査

- 詳細は、「血液パネル検査フロー」をご参照ください。
- 院外からの紹介例は、「院外からのパネル検査フロー」をご参照ください。



検査申込みのタイミング

日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会

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
がん診療ガイドランス

日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会

「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ンス」

CQ6 がんゲノムプロファイリング検査はいつ行うべきか

推奨：治療ラインのみでがんゲノムプロファイリング検査を行う時期を限定せず、その後の治療計画を考慮して最適なタイミングを検討することを推奨する。

エビデンスレベル：低

推奨度 Expert consensus opinion [SR: 1, R: 8, ECO: 12, NR: 2, A: 4]

- 希少がんや原発不明がんなど、標準治療が確立していない固形がん患者には、治療法の選択の一助とすることを想定し 治療開始前の実施が推奨される。
- 標準治療が数次にわたるがん種の場合においても、新規薬剤の臨床試験は初回治療を対象とするものもあること、得られた検査結果によっては治療方針の決定に影響しうること、**標準治療の終了を待つ間に患者の全身状態および臓器機能等が悪化し治療のチャンスを逃す可能性もあること**などから、**治療ラインのみでがんゲノムプロファイリング検査を行う時期を限定せず、その後の治療計画を考慮して最適なタイミングを検討**することを推奨する。

検査申込みのタイミング

胃癌

○ 切除不能進行再発胃癌

- ・ 2次治療ライン開始したところで相談を開始してください。
- ・ 2次治療ライン終了前か、3次治療ライン開始時にはがん遺伝子パネル検査を提出してください。

検査申込みのタイミング 大腸癌

○ 切除不能進行再発大腸癌

- ・ 2次治療ライン開始したところで相談を開始してください。
- ・ 2次治療ライン終了前か、3次治療ライン開始時にはがん遺伝子パネル検査を提出してください。

検査申込みのタイミング

膵癌・胆道癌・肝細胞癌

○ 膵癌

- ・ 1次治療ラインが終わりそうな頃にがん遺伝子パネル検査を提出してください。

○ 胆道癌

- ・ 1次治療ラインが終わる見込み頃に考慮してください。

○ 肝細胞癌

- ・ 明確なタイミングがないため、ケースバイケースで判断となります。

検査申込みのタイミング

肺癌

○ 非小細胞肺癌

まず、OncomineDx Target test マルチCDxシステムでドライバー遺伝子のスクリーニングをおこなってください。
(もしそれが適わないときは、single-plex CDxにてコンパニオン診断を実施)

○ ドライバー遺伝子変異陽性非扁平上皮癌

- ・ 適応となる分子標的 low molecular weight 化合物の治療終了後にプラチナ併用化学療法が適応となりますが、そのあとの殺細胞性抗がん薬の2次治療導入（標準治療の最終治療）の際に治験登録の可能性があれば、検査提出を考慮してください。

○ ドライバー遺伝子変異陰性又は不明の非扁平上皮癌

- ・ プラチナ併用化学療法+免疫チェックポイント阻害薬の併用療法が主に実施されますが、そのあとの殺細胞性抗がん薬の2次治療導入の際に、提出を考慮してください。とくに若年や非喫煙者の場合は、積極的に検査をお勧めします。

○ 扁平上皮癌

- ・ MET exon 14 skipping変異陰性（ArcherMETコンパニオン診断システム）ならば、殺細胞性抗がん薬治療の2次治療開始の際に治験登録の可能性があれば提出を考慮してください。

検査申込みのタイミング

肺癌

○ 神経内分泌腫瘍

○ 小細胞肺癌

- ・現時点で分子標的低分子化合物の治験薬の開発は進んでおらず、積極的にはがん遺伝子パネル検査をおこなってはいません。

○ 神経内分泌大細胞癌

- ・小細胞肺癌に準じますが、非小細胞肺癌に分類されていたときの流れで、殺細胞性抗がん薬の2次治療導入前にがん遺伝子パネル検査を考慮しますが、治験薬の開発があれば要検討となります。

○ その他の希少がん

- ・組織診断後直ちにがん遺伝子パネル検査をご検討いただき、患者さんに説明してください。

検査申込みのタイミング

婦人科癌

○ 卵巣癌

- ・ プラチナ抵抗性になった段階で相談を開始し、プラチナフリーの化学療法中に検査を提出して下さい。

○ その他の婦人科癌

- ・ 1次治療終了後に患者さんと相談開始して、二次治療終了後に検査を提出して下さい。

検査申込みのタイミング 乳癌

○ HR+乳癌

- ・ ホルモン療法が終了し、化学療法へ移行した時点で相談開始してください。
- ・ 化学療法の2次治療ラインか3次治療ライン中にがん遺伝子パネル検査を提出してください。

○ TNBC

- ・ 化学療法の2次治療ラインで相談開始、3次治療ライン中にがん遺伝子パネル検査を提出してください。

○ HER2陽性

- ・ 2次治療ラインで相談を開始、3次治療ライン中にがん遺伝子パネル検査を提出してください。

検査申込みのタイミング 前立腺癌

○去勢抵抗性前立腺癌

- ・ 1剤以上の新規抗アンドロゲン薬に治療不応（PSA上昇、PCWG3-modified recist v1.1に基づく画像上進行、症状の悪化のうち2項目以上を満たす状態）がある場合で、BRCAanalysisが陰性の場合相談ください。原則として2次治療としてタキサン系抗がん剤を受けることが可能、もしくは他の化学療法を行う意思のある方を対象とします。

○Upfront ARAT/ARDTを行っている去勢抵抗性前立腺癌

- ・ 1次治療が不応PSA上昇、PCWG3-modified recist v1.1に基づく画像上進行、症状の悪化のうち2項目以上を満たす状態）がある場合で、BRCAanalysisが陰性の場合相談ください。

○標準治療がない前立腺癌の組織型の場合

- ・ 神経内分泌癌、有棘細胞癌などの場合、希望される場合は相談ください。

検査申込みのタイミング

小児腫瘍

○ 標準治療がない腫瘍

- ・ 上衣腫、ラブドイド腫瘍、肺芽腫、骨軟部肉腫（骨肉腫、ユーイング肉腫、横紋筋肉腫以外）などは、初発時に検査提案可能です。

○ 標準治療がある腫瘍

- ・ 標準治療が効かなくなった場合や、初回再発時に検査提案可能です。