

エキスパートパネル標準化案

20190225

0：エキスパートパネルの目的

遺伝子パネル検査で検出された遺伝子バリエーションの解釈に基づいて治療を提供するためには、遺伝子バリエーションの解釈とそのエビデンスレベルを付記する「臨床的意義付け」のプロセスが必要となる。エキスパートパネルは、臨床的意義付けの実施者によって作成されたレポート案を精査し、修正・追記のうえで最終的な治療方針の推奨をするためのものである。

1：構成員

厚生労働省が指定する「がんゲノム医療中核拠点病院」の指定要件の通り、エキスパートパネルの構成員は下記の構成員リストに従う。

構成員リスト

- ① 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。
- ② 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。
- ③ 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。
- ④ 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。
- ⑤ 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、がんゲノム医療またはがんゲノム研究に関する英文の査読済み論文（筆頭著者または責任著者に限る。）を執筆した実績があることが望ましい。
- ⑥ 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、がんゲノム医療また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。
- ⑦ 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。

2：検討事項

エキスパートパネルで最低限議論すべき内容は以下の通りである。

- 検査全体に関して

- ・ 検体およびデータの品質について

- 各遺伝子異常に関して

- ① 遺伝子異常に対する生物学的意義付け(がん化能など特定の形質獲得に寄与するかどうかなど)を行う。
- ② 遺伝子異常に対応する治療薬を確認する。
- ③ 患者基本情報(年齢・性別・がん種など)を考慮した上で遺伝子異常に対応する具体的な候補薬とエビデンスレベル、および承認状況や治験状況[※]を踏まえた availability ランクを付ける。

※ 日本国内での治験実施状況について定期的に情報収集を行い、遺伝子異常に対応する候補薬を可能な限り探索することが望ましい
- ④ 必要に応じて③で挙げられた候補薬剤から、患者状態や availability を考慮して、優先的に推奨されるものがあるか等について検討する。
- ⑤ 診断や予後に関するエビデンスの解釈
- ⑥ 生殖細胞系列遺伝子異常を認める(または疑われる)場合は、関連するガイドライン・ガイダンス・提言に従い、その意義付け及び対応について検討する。

注：利用する知識データベースはキュレーションがどのように実施されるかによって情報の質が大きく左右される。キュレーションの方法(オート、マニュアル等)や、キュレーターの質といった実施体制が公開された知識ベースであることが望ましい。また、古い情報を元に誤った意義付けを行うリスクを避けるため、定期的に知識ベースの情報が更新されており、併せて古い情報の整理が実施されている知識ベースを選ぶことが望ましい。

3：結果報告

遺伝子パネル検査は各検査プラットフォームが異なるため、検査結果の解釈に高度な専門知識が要される。そのためエキスパートパネルによって臨床的意義の付された報告書の作成、または診療録等への記載が求められる。エキスパートパネルでの議論内容が記載された報告書または診療録等は、担当医への報告を目的としており、患者への開示は医療機関毎に定めた方法に基づいて行う。

エキスパートパネルでの議論内容のうち、報告書または診療録等に記載すべき内容は以下の通りとする。

- ・ 検体およびデータの品質
- ・ 検出された遺伝子異常の生物学的意義付け
- ・ 遺伝子異常に対応する具体的な候補薬とエビデンスレベル
- ・ 候補薬の適応状況や治験情報を踏まえた availability ランク
- ・ 二次的所見の有無とその意義付け
- ・ レポートの記載範囲
- ・ 意義付けに用いた知識データベースの内訳とそのアクセス日
- ・ 臨床的意義付けは、網羅性をもったものではなく、今後変わりうるものである、という留意事項

注：造血器腫瘍においては、「診断」や「予後」における遺伝子異常のエビデンスをもとに、治療薬の選択や幹細胞移植治療の適応が決まることがあるため、日本血液学会「造血器腫瘍ゲノム検査ガイドライン」に記載されている「診断」や「予後」に関連した遺伝子異常のエビデンスもあわせて記載すべきである。

4：開催方法

ゲノム中核拠点病院に対して、遠方の連携病院も多いことから、対面形式の参加だけでなく、セキュリティが担保された状況下での web カンファランスも考慮される。参加者に関するリストの作成と保管が推奨される。また、「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン第 5 版」に則った個人情報管理の下での e-mail、クラウドストレージやオンライン情報共有ツールなどでの稟議も許容される。

エキスパートパネル参加者は患者の個人情報を第三者に漏洩してはならず守秘義務を負う。エキスパートパネルを実施する施設は参加者が患者の個人情報を第三者に漏洩することがないような体制を構築する。