

第4回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	資料1
令和4年7月4日	

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件について

厚生労働省健康局
がん・疾病対策課

1. がんゲノム医療提供体制の全体のあり方

見直しの論点

- 令和4年5月現在、がんゲノム医療中核拠点病院12か所とがんゲノム医療拠点病院33か所があり、これらと連携してがん遺伝子パネル検査を実施するがんゲノム医療連携病院188か所が整備されている。
- がん遺伝子パネル検査件数は年間約12,000件実施されているなかで、今後さらなる増加も見込まれる。
- 今後がんゲノム医療を必要とする患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられる体制の維持・向上のため、がんゲノム医療提供体制全体のあり方をどう考えるか。

方針

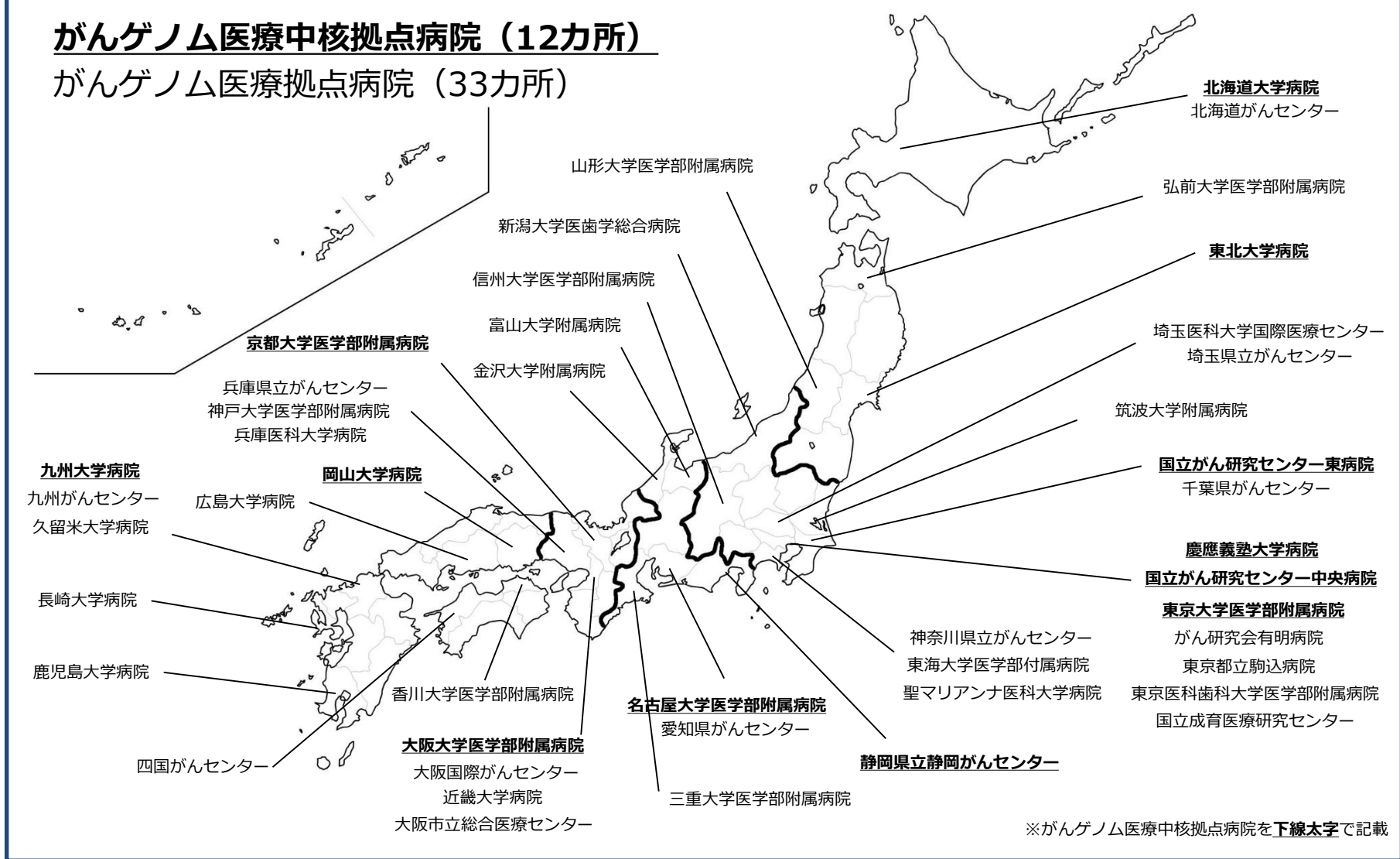
- 現行の指定状況と同様に、がんゲノム医療中核拠点病院を全国10か所程度、がんゲノム医療拠点病院を全国30か所程度整備することとし、意欲と能力のある医療機関の中から選定するという指定のあり方についてより明確に記載してはどうか。
- 全国のがんゲノム医療中核拠点病院やがんゲノム医療拠点病院等が、連携してゲノム医療の質の維持、向上に取り組むために、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議についてその位置づけと役割を明確にしてはどうか。

がんゲノム医療中核拠点病院等

令和4年5月1日時点

がんゲノム医療中核拠点病院（12カ所）

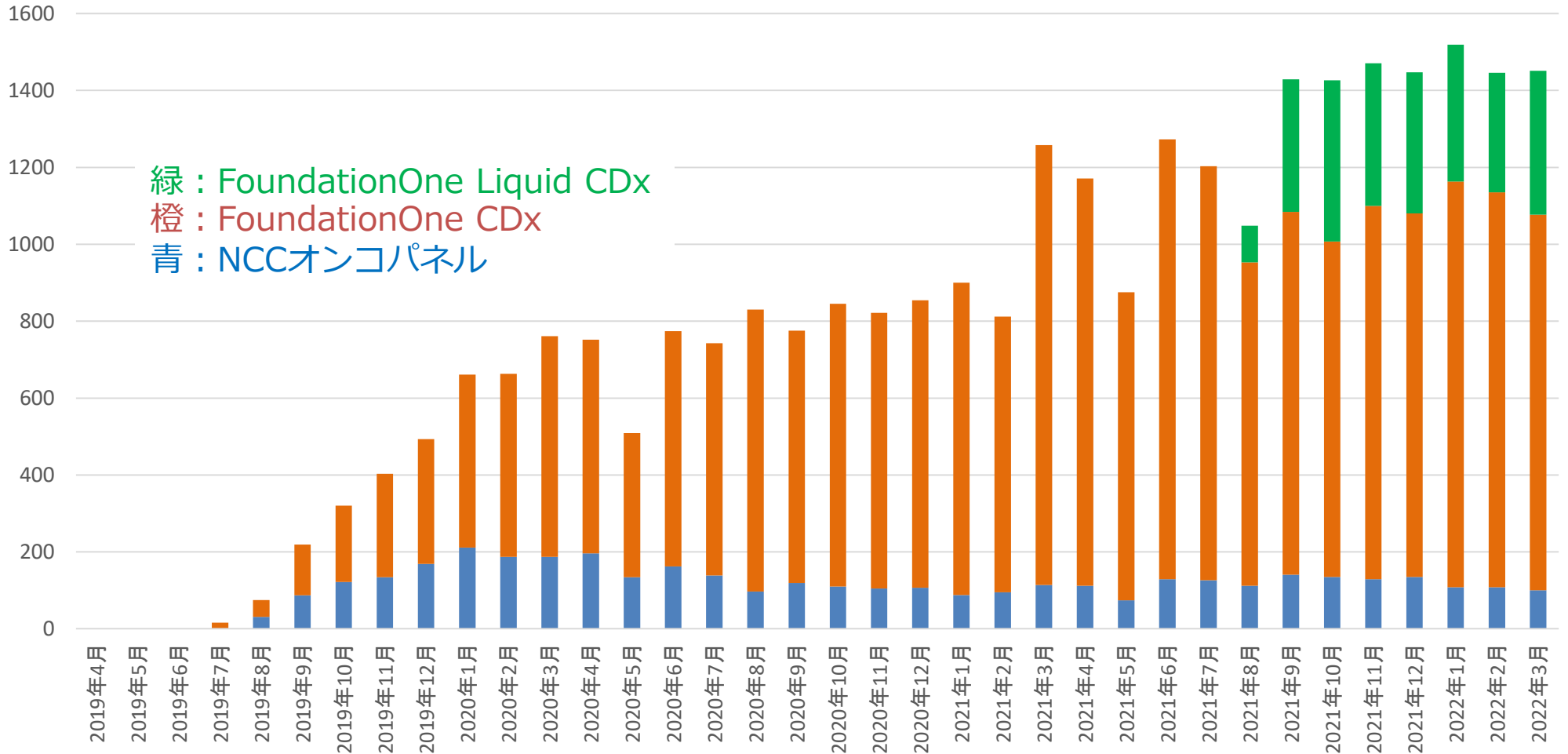
がんゲノム医療拠点病院（33カ所）



※がんゲノム医療中核拠点病院を下線太字で記載

がんゲノム医療連携病院（188カ所）

参考：がん遺伝子パネル検査件数



2019年6月に保険収載されて以降、実施件数は徐々に増加。
2021年8月にFoundationOne Liquid CDxが保険収載。
2022年に入って、概ね月1,400~1,500件程度で推移。

2. 診療及び研究等の実績について

見直しの論点

- がん遺伝子パネル検査が保険収載されてから一定の期間が経過しており、がん遺伝子パネル検査の実績について、中核拠点病院と拠点病院の要件に定めることが検討されるが、どのような要件が考えられるか。
- 今後がん遺伝子パネル検査の実施数が増えていくことが予想され、遺伝カウンセリングや遺伝学的検査の需要がさらに増加すると考えられるが、必要な患者に、より適切に遺伝カウンセリングや遺伝学的検査が提供されるために、要件をどう考えるか。
- がんゲノム医療中核拠点病院等に求められる治験等の実績についてどう考えるか。

これまでの意見

- がん遺伝子パネル検査の実施数に関して、連携病院も含めた実績を継続的に評価することが必要ではないか。
- 単にがん遺伝子パネル検査の実施数が多ければいいという訳ではなく、治療等へ到達した実績を踏まえた検討が必要ではないか。
- 遺伝学的検査の実施件数の要件について、実情に合わせた見直しをしてはどうか。
- 遺伝学的検査の単純な実施件数だけでなく、生殖細胞系列の病的バリエーションが同定された場合に適切に対応ができているかどうかについても検討してはどうか。

2-① がん遺伝子パネル検査の実績について

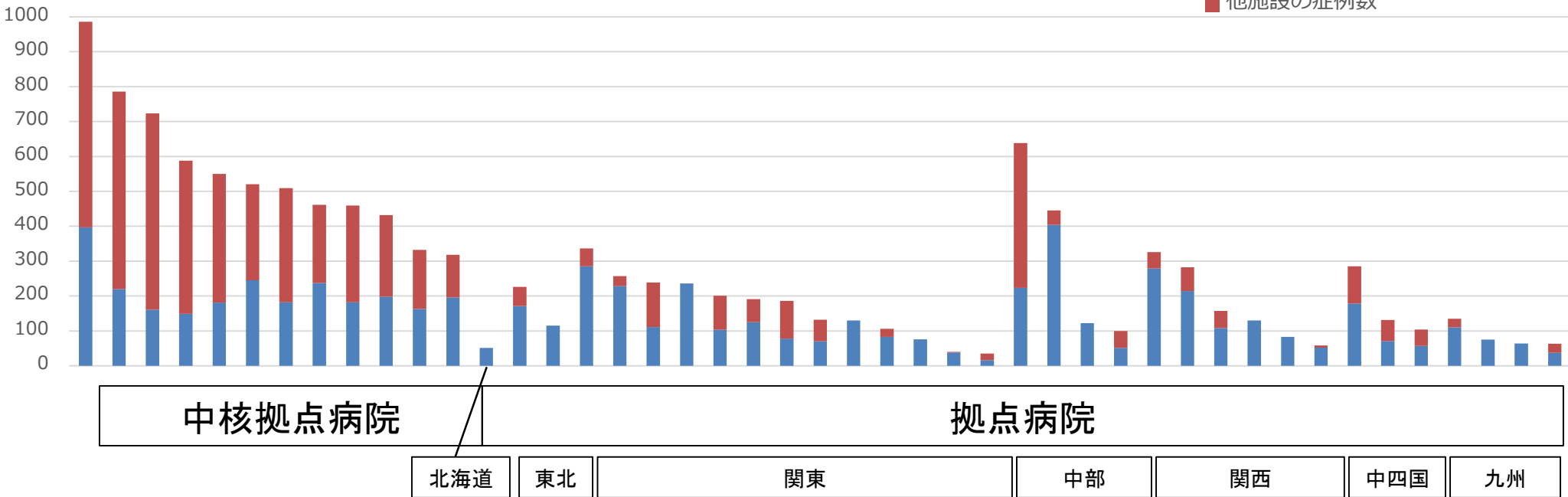
方針(案)

- 中核拠点病院や拠点病院のがん遺伝子パネル検査の実績については、連携病院の症例も含め、エキスパートパネルで検討した症例数を主として評価することとしてはどうか。
- 連携病院から拠点病院への変更を目指す場合については、がん遺伝子パネル検査の実施数を踏まえたエキスパートパネルで検討する症例数の見込みで評価してはどうか。
- 連携病院においてはがんゲノム医療の質を担保する観点から、1年間で最低限求めるがん遺伝子パネル検査の実施数を明記することとしてはどうか。また、それに満たない場合においてがんゲノム医療の質を担保する取り組みを求めているかどうか。
- 小児症例の実績については別途評価を行い、指定の検討会において適切に反映できるようにしてはどうか。

2-① がん遺伝子パネル検査の実績について

エキスパートパネルでの検討症例数

■ 自施設の症例数
■ 他施設の症例数



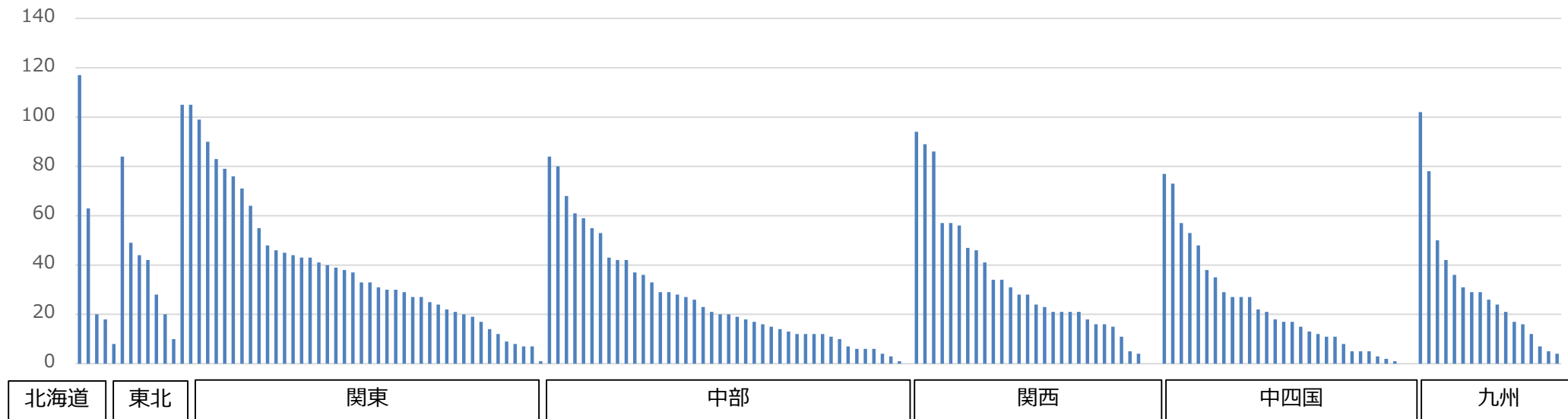
	中核拠点病院	拠点病院	中核拠点病院と拠点病院
中央値 (最小-最大)	514.5 (318-986)	131 (35-638)	201 (35-986)
平均値	555.3	174.4	276.0

令和3年度現況報告書から集計。
(期間: 2020年9月1日~2021年8月31日)

- 中核拠点病院では、拠点病院に比べ、エキスパートパネルにおいて他施設の症例を多く検討している傾向がある。

2-① がん遺伝子パネル検査の実績について

連携病院のがん遺伝子パネル検査数



	北海道	東北	関東	中部	関西	中四国	九州
中央値	20	42	35	19.5	26	17	26
平均値	45.2	39.5	41.4	25.7	33.7	23.1	30.2

	連携病院
中央値 (最小-最大)	26 (0-117)
平均値	31.7

令和3年度現況報告書から集計。
(期間: 2020年9月1日~2021年8月31日)

- 連携病院の検査数について、地域間のばらつきよりも各地域内のばらつきが大きい。
- 検査実施数で見ると、拠点病院の中には一部の連携病院よりも少ないところがある。

2-① がん遺伝子パネル検査の実績について

整備指針改正(案)

中核拠点病院

3 診療及び研究等の実績

(1) がん遺伝子パネル検査について、以下の実績を有すること。

連携するがんゲノム医療連携病院の症例も含めて、1年間にがん遺伝子パネル検査について、特に優れた実績を有すること。

※エキスパートパネルで検討した症例数で評価

拠点病院

3 診療及び研究等の実績

(1) がん遺伝子パネル検査について、以下の実績を有すること。

連携するがんゲノム医療連携病院の症例も含めて、1年間にがん遺伝子パネル検査の実施について、優れた実績を有すること。

※エキスパートパネルで検討した症例数で評価

連携病院

2 診療及び研究等の実績

(1) がん遺伝子パネル検査について、以下の実績を有すること。

ア 1年間にがん遺伝子パネル検査を10例程度実施していること。ただし、10例に満たない場合は質の保たれたがんゲノム医療を継続的に提供するための対応(症例を経験するための人材交流等)を連携する中核拠点病院または拠点病院と共に構築していること。

2-② 遺伝カウンセリング等について

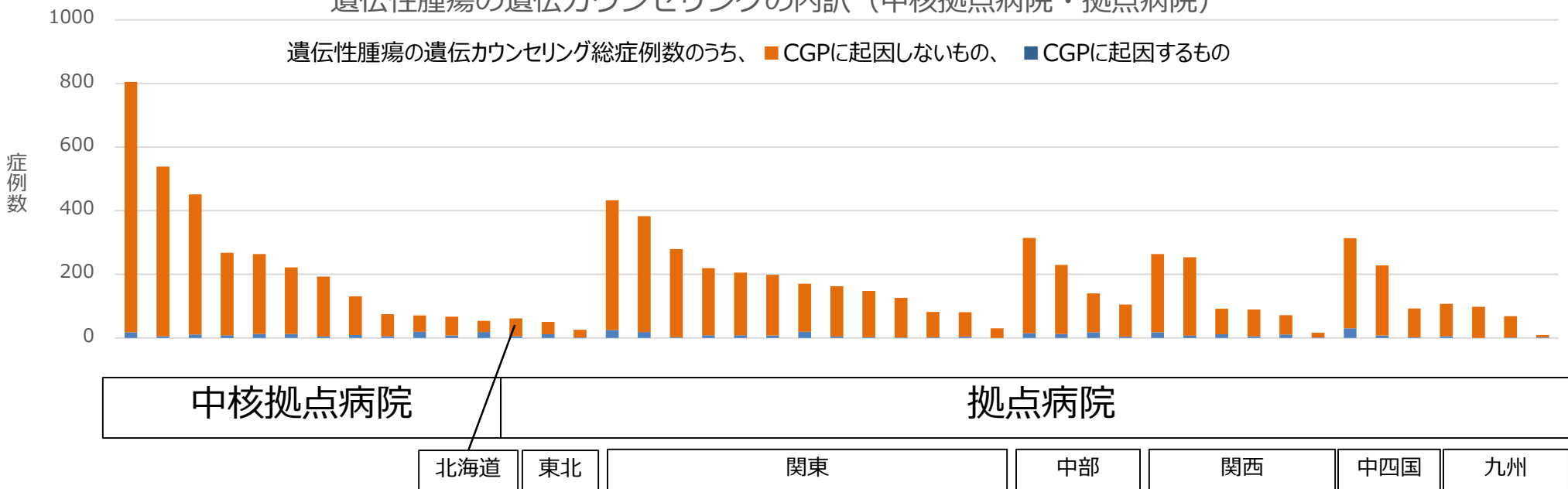
方針(案)

- 各類型の性質に応じて必要な遺伝カウンセリング等の質を確保する観点から、遺伝カウンセリングや遺伝性腫瘍カウンセリングの最低限必要な実績を求めてはどうか。
- エキスパートパネルにおいて、生殖細胞系列の病的バリエーションが同定または推定された際に、適切に対応できる体制が整備されているかの観点から、中核拠点病院と拠点病院においては、がん遺伝子パネル検査を実施した場合における遺伝性腫瘍カウンセリング(※)の到達率を評価指標として加えてはどうか。
※定義は遺伝性腫瘍カウンセリング加算の算定要件に準ずる。
- 遺伝カウンセリングおよび遺伝性腫瘍カウンセリングの実施数について、現況報告書でそれぞれ報告するよう求めてはどうか。
- がん遺伝子パネル検査を実施した場合における遺伝性腫瘍カウンセリングの到達率が、他の医療機関と極端に異なる等の場合は、指定の検討会から当該医療機関に対し、その原因を確認するよう求めてはどうか。

2-② 遺伝カウンセリング等について

遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングの内訳（中核拠点病院・拠点病院）

遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング総症例数のうち、■CGPに起因しないもの、■CGPに起因するもの



	中核拠点病院	拠点病院	中核拠点病院と拠点病院
中央値（最小-最大）	207.5 (54-805)	126 (10-433)	140 (10-805)
平均値	261.8	156.4	184.5

令和3年度現況報告書から集計。
（期間：2020年9月1日～2021年8月31日）

- 施設ごとの実績にばらつきが大きく、遺伝カウンセリングの実施においては施設ごとに想定している行為や数え方が異なっている可能性がある。
- 遺伝カウンセリング加算の施設要件として、年間20例を求めており、水準を検討する上で参考となるのではないかな。

2-② 遺伝カウンセリング等について

生殖細胞系列の病的バリエーションに対する対応について

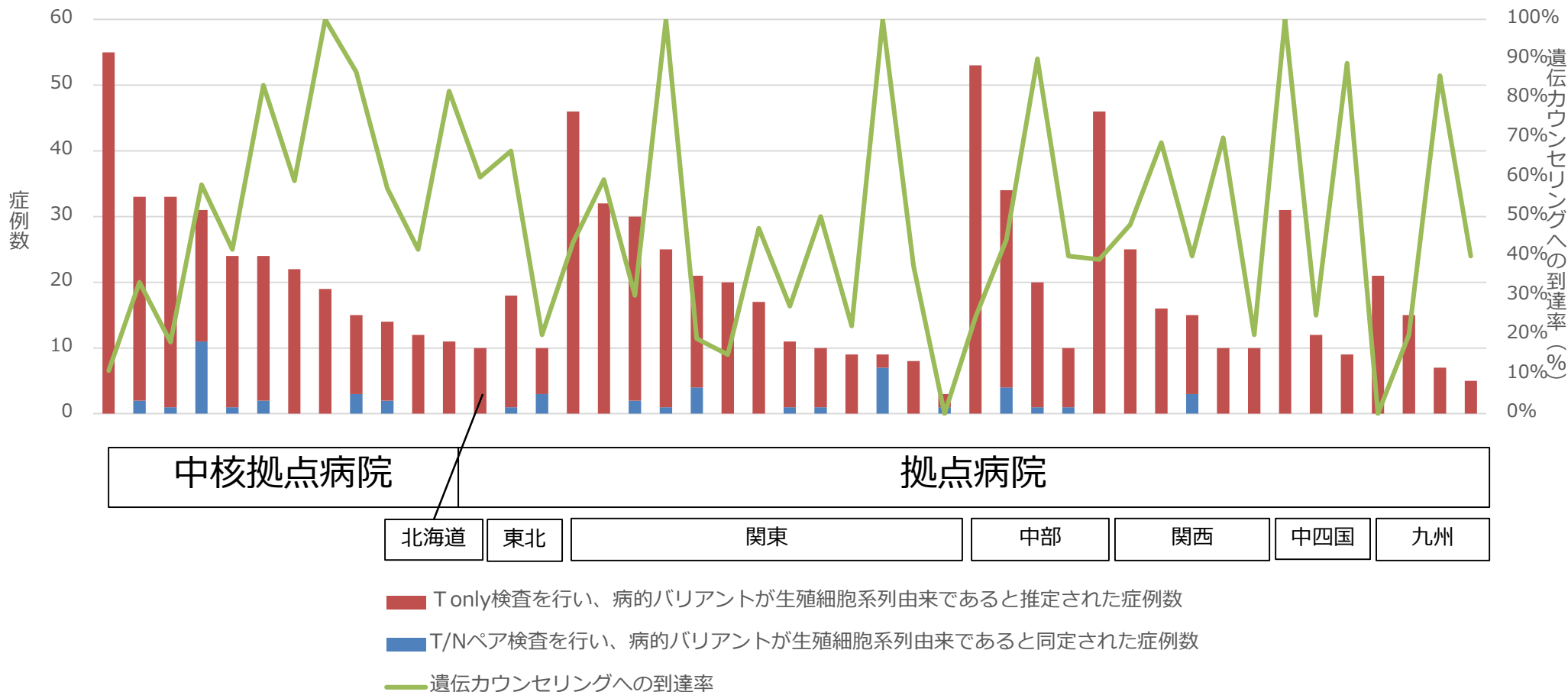
2021年度現況報告書から集計。

・期間:2020年9月1日～2021年8月31日

	T/Nペア検査を行い、病的バリエーションが生殖細胞系列由来であると同定された症例数(①)	T only検査を行い、病的バリエーションが生殖細胞系列由来であると推定された症例数(②)	①及び②のうち、遺伝カウンセリングに至った症例数(③)	遺伝カウンセリングへの到達率 ③÷(①+②)
中核拠点病院	22	271	138	47.1%
拠点病院	30	588	289	46.8%
連携病院	48	605	343	52.5%
合計	100	1,464	770	49.2%

2-② 遺伝カウンセリング等について

がん遺伝子パネル検査後の遺伝子カウンセリングへの到達率



令和3年度現況報告書から集計。(期間:2020年9月1日~2021年8月31日)

- 施設ごとの実績にばらつきが大きく、遺伝カウンセリングの実施においては施設ごとに想定している行為や数え方が異なっている可能性がある。
- 遺伝カウンセリングの定義を明確化した上で、評価指標の一つとするべきではないか。

(参考) 遺伝カウンセリングと遺伝性腫瘍カウンセリング

	遺伝カウンセリング	遺伝性腫瘍カウンセリング
検体検査 実施料	D006-4 遺伝学的検査 D006-18 BRCA1/2遺伝子検査 (R2新設)	D006-19 がんゲノムプロファイリング検査 (R2新設)
検体検査 判断料	D026 検体検査判断料の 「注6 遺伝カウンセリング加算」	D026 検体検査判断料の 「注7 遺伝性腫瘍カウンセリング加算」
点数	1,000点	1,000点
施設基準	「特掲診療科の施設基準等」の「第五 検査」の「五 遺 伝カウンセリング加算の施設基準等」の「通知」の第21	「特掲診療科の施設基準等」の「第五 検査」の「五の二 遺伝性 腫瘍カウンセリング加算の施設基準」の「通知」の第21の2
	施設基準届出書	施設基準届出書

[通知]

第21 遺伝カウンセリング加算

1 遺伝カウンセリング加算に関する施設基準

- (1) 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する常勤の医師が1名以上配置されていること。なお、週3日以上常態として勤務しており、かつ、所定労働時間が週22時間以上の勤務を行っている非常勤医師（遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する医師に限る。）を2名以上組み合わせることにより、常勤医師の勤務時間帯と同じ時間帯にこれらの非常勤医師が配置されている場合には、当該基準を満たしていることとみなすことができる。
- (2) 遺伝カウンセリングを年間合計20例以上実施していること。

[通知]

第21の2 遺伝性腫瘍カウンセリング加算

- 1 遺伝性腫瘍カウンセリング加算に関する施設基準がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療拠点病院又はがんゲノム医療連携病院であること。
- 2 届出に関する事項遺伝性腫瘍カウンセリング加算の施設基準に係る届出は別添2の様式23の4を用いること。

(参考) 遺伝カウンセリングと遺伝性腫瘍カウンセリング

→いずれも「D026 検体検査判断料」において以下のように記載されている：

「遺伝カウンセリングの実施に当たっては、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイダンス」（平成 29年 4月）及び関係学会による「[医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン](#)」（平成23年 2月）を遵守すること。」

3-1) すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査

3-1)-(1) 遺伝学的検査を実施する前の準備

十分な説明と支援の後には、書面による同意を得ることが推奨される。これら遺伝学的検査の事前の説明と同意・了解（成人におけるインフォームド・コンセント、未成年者等におけるインフォームド・アセント）の確認は、原則として主治医が行う。また、必要に応じて専門家による遺伝カウンセリング[注4]や意思決定のための支援を受けられるように配慮する。

3-1)-(2) 遺伝学的検査結果の伝え方

遺伝学的検査の結果は、一連の診療の流れの中で診療記録に記載され、わかりやすく説明される必要がある。診断は遺伝学的検査の結果のみにより行われるのではなく、臨床医学的な情報を含め総合的に行われるべきである。遺伝学的検査の結果は、診断の確定に有用なだけでなく、これによってもたらされる遺伝型と表現型の関係に関する情報も診療上有用であることにも留意する。

確定診断が得られた場合には、当該疾患の経過や予後、治療法、療養に関する情報など、十分な情報を提供することが重要である。

Q

このガイドラインでは遺伝カウンセリングをどのように位置づけていますか？

A

遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスです。このガイドラインでは、確定診断を目的とした遺伝学的検査の際の主治医による事前説明と、検査結果の説明も遺伝カウンセリングの一つであると考えています。したがって、遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については、すべての医師が習得しておくことが望ましいと記載されています。また、遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は、必要に応じて、遺伝医療の専門家による遺伝カウンセリングを提供するか、または紹介する体制を整えておく必要があることも記載されています。

Q

遺伝医療の専門家による遺伝カウンセリングとはどのようなことを意味しているのでしょうか？

A

非発症保因者遺伝学的検査、発症前遺伝学的検査、出生前遺伝学的検査、及び着床前遺伝学的検査等においては、被検者はその時点では患者ではないことが多く、通常の医療の枠組みの中で対応することは困難であることが多いと考えられます。また、治療法・予防法の確立していない疾患の発症前遺伝学的検査や、選択的中絶が考慮される出生前遺伝学的検査等では、倫理的問題を解決する必要があり、遺伝医療あるいは遺伝カウンセリングの専門家がチームで関与することが望まれます。わが国には、遺伝カウンセリングの専門家を養成する制度として、例えば、医師を対象とした「臨床遺伝専門医制度」 < <http://www.jbmg.jp/>> と非医師を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」 < <http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>> があります。

2-② 遺伝カウンセリング等について

整備指針改正(案)

中核拠点病院

3 診療及び研究等の実績

(2) 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。

- ① 遺伝性腫瘍に係る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、1年間に少なくとも50例程度に対して実施していること。
- ② エキスパートパネルにおいて、生殖細胞系列のバリエントが同定または推定された際の遺伝性腫瘍カウンセリングの到達率において優れた実績を有すること。
- ③ 遺伝カウンセリング及び遺伝性腫瘍カウンセリングの実施数について、現況報告書で報告すること。

拠点病院

3 診療及び研究等の実績

(2) 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。

- ① 遺伝性腫瘍に係る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、1年間に少なくとも20例程度に対して実施していること。
- ② エキスパートパネルにおいて、生殖細胞系列のバリエントが同定または推定された際の遺伝性腫瘍カウンセリングの到達率において優れた実績を有すること。
- ③ 遺伝カウンセリング及び遺伝性腫瘍カウンセリングの実施数について、現況報告書で報告すること。

連携病院

2 診療及び研究等の実績

(2) 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。

- ① 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、1年間に少なくとも20例以上に対して実施していること。また遺伝性腫瘍に係る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、1年間に5例以上に対して実施していること。

※遺伝カウンセリング加算に関する施設基準を満たすこと。

- ② 遺伝カウンセリング及び遺伝性腫瘍カウンセリングの実施数について、現況報告書で報告すること。

2-③ 治験等の実績について

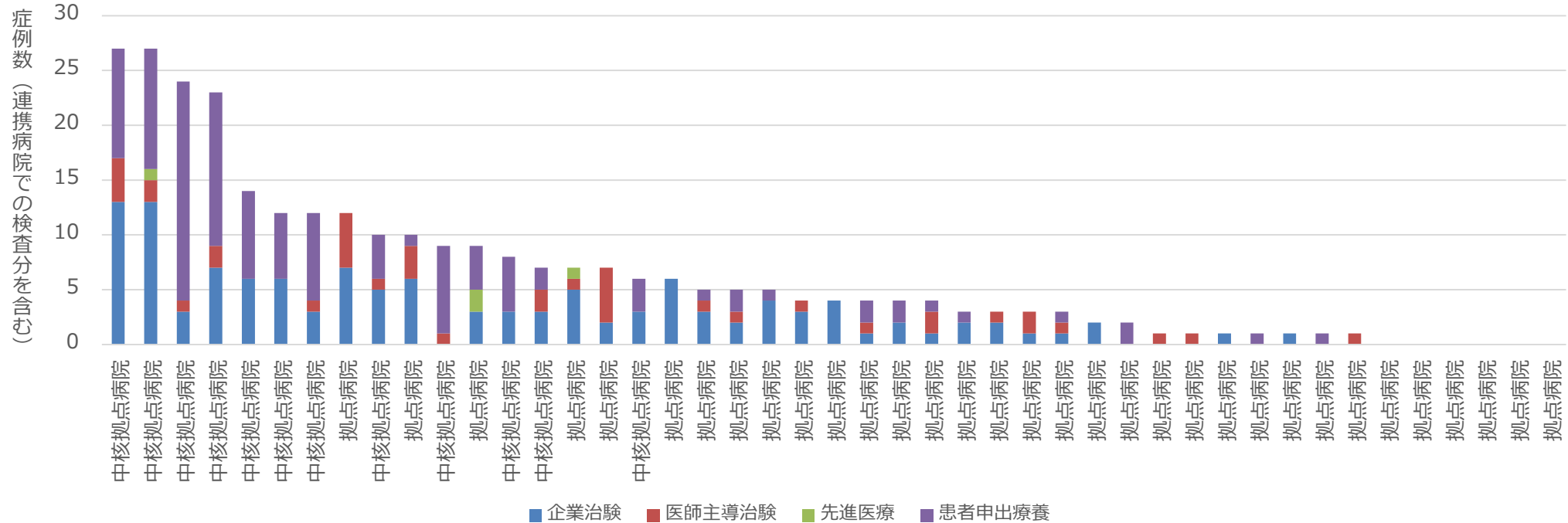
方針(案)

- がんゲノム医療においては、エキスパートパネルで推奨された治療にいかに到達するかが重要であることから、中核拠点病院や拠点病院ではエキスパートパネルで提示された治療薬に到達した患者数を評価してはどうか。
- ただし、エキスパートパネルで提示された治療薬に到達した割合が全体の7%程度であることを踏まえ、その評価は指定の検討会において慎重に実施することとしてはどうか。
- また、中核拠点病院においては、拠点病院に比べて治験等を実施する役割を強く期待されることから、治験等への到達数を評価してはどうか。
- 中核拠点病院や拠点病院、連携病院においては、治療方法への到達数が検査の実施数に比して多すぎる場合や少なすぎる場合には、指定の検討会からその原因を確認するよう当該医療機関に求めてはどうか。

2-③ 治験等の実績について

エキスパートパネルで提示された治療薬に治験等で到達した症例数

(連携病院での検査分を含む。保険診療を除く。)



令和3年度現況報告書から集計。(期間:2020年9月1日~2021年8月31日)

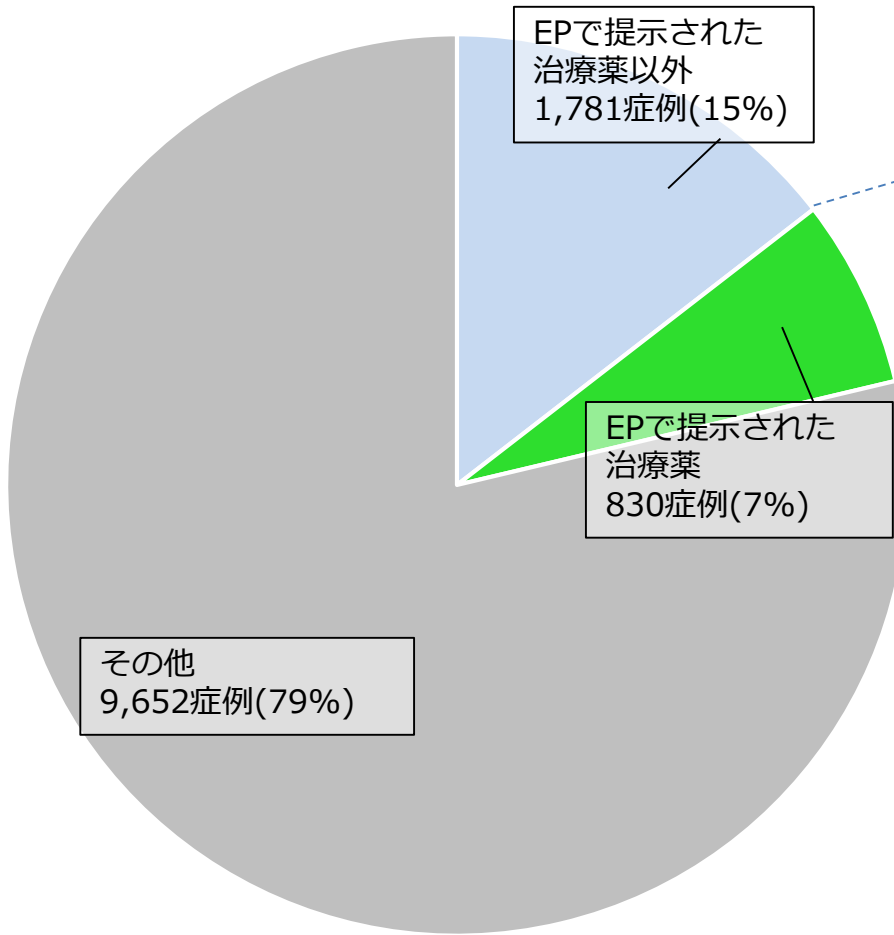
* 成人と小児の症例で連携先の拠点病院等が異なる連携病院等が少数あるが、成人症例の連携先に集約して集計した。

	中核拠点病院	拠点病院	中核拠点病院と拠点病院
中央値 (最小-最大)	12 (6 - 27)	3 (0 - 12)	4 (0 - 27)
平均値	14.9	3.3	6.4

参考:がん遺伝子パネル検査後の治療到達状況

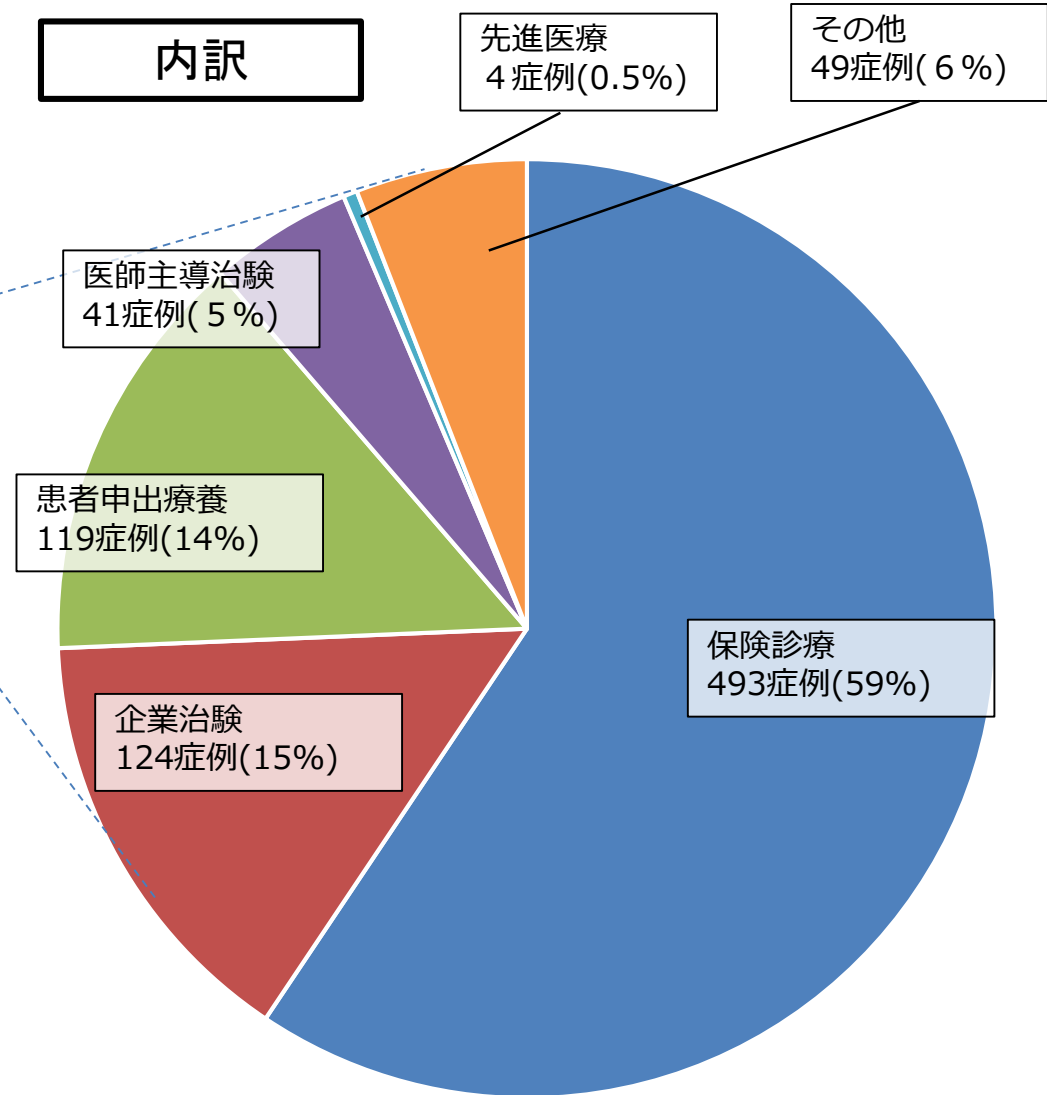
令和3年度現況報告書から集計。(期間:2020年9月1日~2021年8月31日)

エキスパートパネル後の状況



- EPで提示された治療薬以外の化学療法を行った症例数
- EPで提示された治療薬を投与できた数
- その他

内訳



- 保険診療
- 企業治験
- 患者申出療養
- 医師主導治験
- 先進医療
- その他 (詳細情報不明を含む)

2-③治験等の実績について

整備指針改正(案)

中核拠点病院

3 診療及び研究等の実績

(3) 治験等の実施について、以下の実績を有すること。

① 自施設または連携するがんゲノム医療連携病院等でがん遺伝子パネル検査を実施した患者のうち、エキスパートパネルで推奨された治療法への到達、治験等に到達した数について、特に優れた実績を有すること。

また他院へ紹介した症例も含めて、治療への到達状況について把握していること。

② 新規の治験等を、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。

拠点病院

3 診療及び研究等の実績

(3) 治験等の実施について、以下の実績を有すること。

自施設または連携するがんゲノム医療連携病院等でがん遺伝子パネル検査を実施した患者について、中核拠点病院等への紹介を含め、適切な治療へ到達できていること。

また他院へ紹介した症例も含めて、治療への到達状況について把握していること。

連携病院

2 診療及び研究等の実績

(3) 治験等の実施について、以下の実績を有すること。

他院へ紹介した症例も含めて、自施設でがん遺伝子パネル検査を実施した患者について、エキスパートパネルで推奨された治療への到達状況等を把握していること。

3. 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

見直しの論点

- がん遺伝子パネル検査の有用性を評価し、研究開発を促進していくために、引き続きゲノム情報及び臨床情報等を集約していく必要があると考えられる。
- エキスパートパネル後の薬物療法および転帰情報のがんゲノム情報管理センターへの入力率は現状では約70%程度である。
- 必要な情報をより網羅的に収集するために、どのような要件が考えられるか。

これまでの意見

- 現場の負担を考慮しながらも、必要なデータを収集し、出口戦略に生かしていくことが必要ではないか。
- 出口戦略含め利活用を考えた場合に、定期的に転帰情報を更新することが必要ではないか。

方針(案)

- がんゲノム情報管理センターへの臨床情報等の登録状況について、現況報告書で提出するとともに、中核拠点病院と拠点病院においては、連携する連携病院も含めた登録状況について、継続的な改善に努めることを求めているかどうか。
- 継続的な改善に努めていることを評価するために、臨床情報等の入力率を評価対象としてはどうか。

参考：臨床情報収集項目

患者基本情報	患者識別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、がん種区分、これまで登録の有無、過去の登録ID、症例関係区分、同意情報、代諾者、小児がん等、 登録ID
検体情報	検査区分、検査種別、腫瘍細胞含有割合、検体識別番号、採取日、採取方法、採取部位、解析不良（有無/理由）
患者背景	病理診断名、喫煙歴（有無/年数/本数）、飲酒歴、ECOG PS、多発がん（有無/活動性）、重複がん（有無/部位/活動性）、家族歴（有無/続柄/がん種/罹患年齢）
がん種情報	登録時転移の有無、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）
薬物療法（EP前）	治療ライン、実施目的、実施施設、レジメン名、 薬剤名 、 開始/終了日 、最良総合効果、Grade3以上の有害事象有無（ありの場合、有害事象を入力）
有害事象	有害事象名、発現日、最悪Grade
薬物療法（EP後）	EP開催日、 治療薬の提示の有無 、提示された治療薬投与の有無、提示された治療薬を投与しなかった理由、治療方針、変異情報の利用、治療ライン、実施施設、レジメン名、 薬剤名 、用法用量、 身長 、 体重 、 開始/終了日 、最良総合効果、増悪確認日、Grade3以上の有害事象有無（ありの場合、有害事象を入力）
転帰	転帰 、最終生存確認日、死亡日、死因
同意変更情報	意思変更申出日、各同意項目変更のステータス、代諾者
症例管理情報	二重登録の有無

検体発送まで

EPまで

EP後

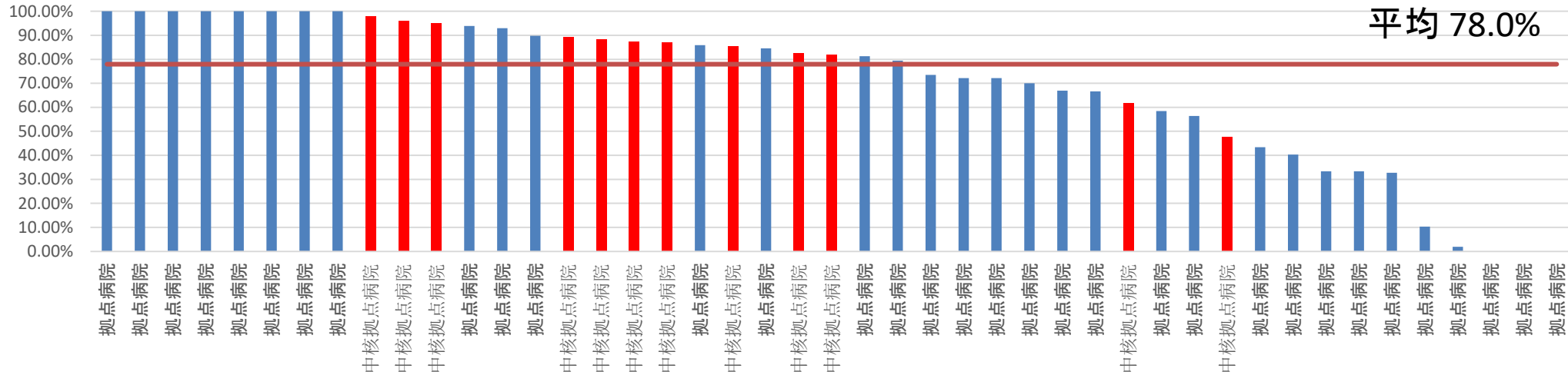
必要時入力

凡例

- ・ 黒：必須項目
- ・ 青：電子カルテ等からの自動収集（予定）項目
- ・ グレー：非必須項目

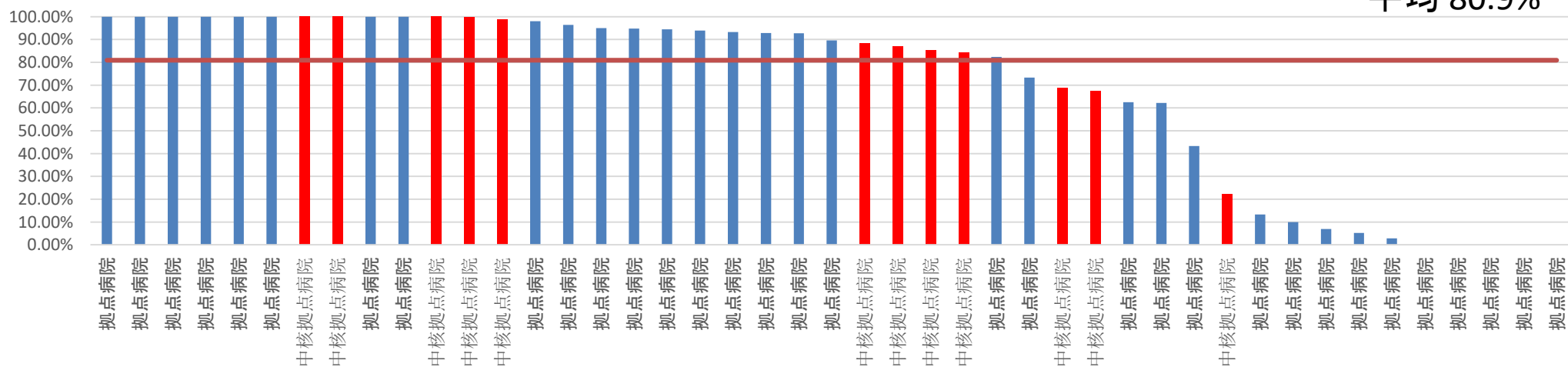
入力率(エキスパートパネル後の治療薬の選択肢が提示された)

中核拠点病院・拠点病院



入力率(転帰区分)

中核拠点病院・拠点病院



注 入力率の算出方法は多様であり、どのような算出方法が適切であるかについては引き続き検討を行うが、多くの施設で入力がされている項目について、入力ができていない場合等は考慮する。

4. 指定の申請手続き等について

見直しの論点

- 指定期間について、初回は2年(2018年4月～2020年3月)、今回は3年(拠点病院は3年半)としているところ。
- がんゲノム医療の進捗状況や連携体制、他の拠点病院(がん診療連携拠点病院等や小児がん拠点病院)の状況等を考慮して、次回の指定期間を決定する方針としてはどうか。

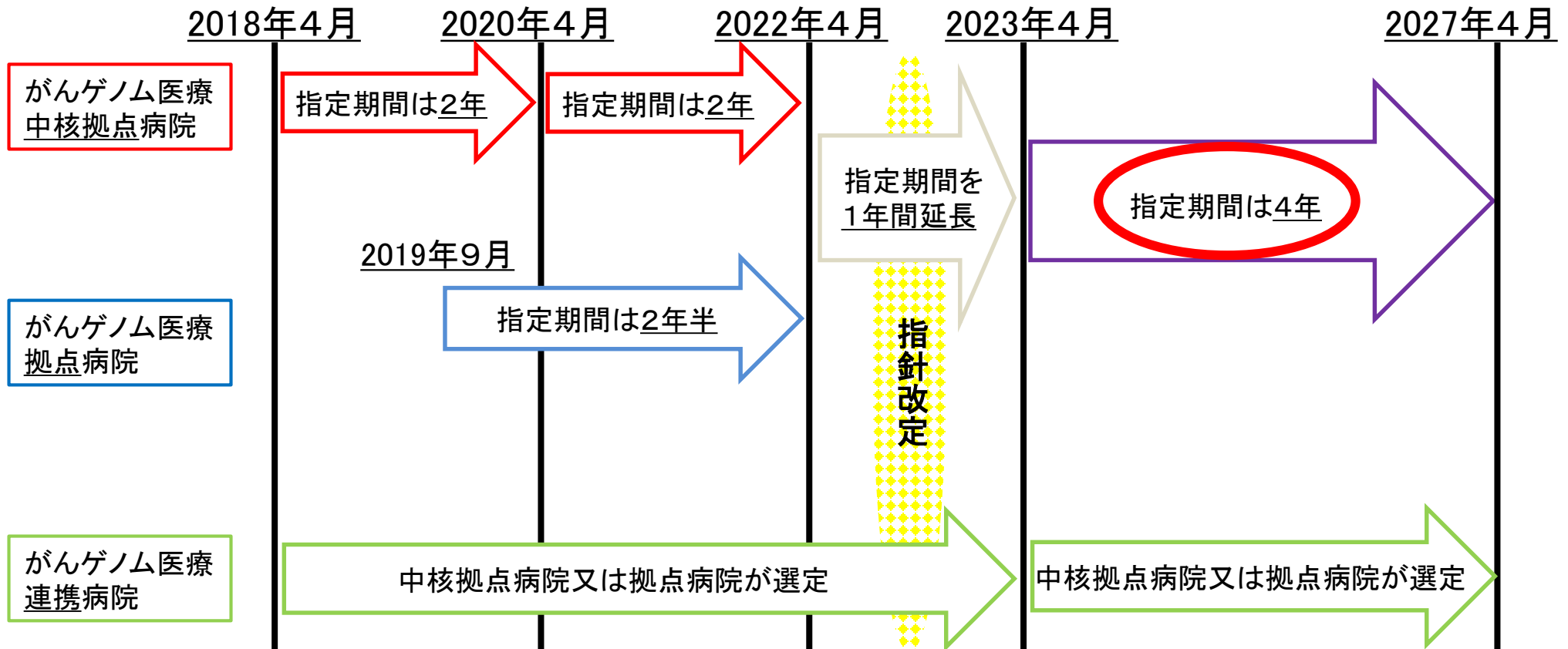
これまでの意見

- がん診療連携拠点病院等や小児がん拠点病院の指定要件と統一感を持たせてはどうか。

方針(案)

- 指定期間については、がん診療連携拠点病院等や小児がん拠点病院の指定要件と揃えて4年間としてはどうか。

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定期間について



がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するWGの進め方(案)

令和3年12月21日

第3回 がんゲノム医療中核拠点病院等の 指定要件に関するWG

複数回のWGと意見交換会の中で、
以下の内容等を検討。

- エキスパートパネルを実施できる体制
- がん遺伝子パネル検査の医学的解釈可能な専門家集団
- 遺伝カウンセリングの体制
- がん遺伝子パネル検査の実績
- がん遺伝子パネル検査結果や臨床情報の収集管理登録体制
- 手術検体等生体試料の新鮮凍結保存可能な体制
- 治験等を実施する体制およびその実績
- 医療情報の利活用および情報公開
- 人材育成・連携体制
- 指定の手続き申請等について

令和4年7月4日

第4回 がんゲノム医療中核拠点病院等の 指定要件に関するWG

令和4年7月21日
(予定)

がん診療提供体制の あり方に関する検討会

- 指定要件に関するWGでの検討内容を踏まえ、方針を決定

改定した整備指針を発出

がんゲノム医療中核拠点病 院等の指定に関する検討会

令和4年度末まで

がんゲノム医療中核 拠点病院等の指定