

## 日本医療政策機構（HGPI）がん対策プロジェクト 政策提言

### 「がん遺伝子パネル検査への患者アクセス保障と 保険外併用療養費制度活用にあたっての留意点」

#### エグゼクティブサマリー

#### 背景

がんゲノム医療の中核技術である遺伝子パネル検査（CGP）は、2019年の保険収載以降、臨床現場での活用が進んでいる。しかし、現行の診療報酬制度では、原則として「標準治療が終了となった（終了が見込まれる）固形がん患者」に限定されており、最適な治療機会を逸失する「治療ラグ」が生じている。実際に、初回治療選択時に CGP を実施した場合、標準治療終了後の実施と比較して治療到達率が約 3 倍高いというデータ（先進医療 B）も存在する。経済財政運営と改革の基本方針 2023（骨太の方針）においては、適切な時機・タイミングでのがん遺伝子パネルの実施が盛り込まれたものの、2024 年度診療報酬改定では保険適用拡大は見送られた。現在、財政的懸念から、初回治療からの CGP 実施について保険外併用療養費制度の活用が検討されているが、これは患者の経済状況によるアクセス格差を助長するリスクも孕んでいる。本提言は、これらの状況を踏まえ、患者本位のがんゲノム医療実現に向けた喫緊の課題と中長期的な方向性を示すものである。

#### 提言の概要

視点 1：

がん遺伝子パネル検査の実施について、診療報酬制度上の「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）」という対象者の制限を撤廃すること。

各学会の化学療法に関するガイドライン等に基づく形で、必要な患者が必要なタイミングで実施が可能となるようにすべきである。

根拠：

- 現行制限により、年間最大約 1.2 万人の患者が治療機会を失う可能性（試算）。
- 標準治療選択に必要な CGP（コンパニオン診断機能）へのアクセスも阻害（例：カピバセルチブ問題）。
- 諸外国では標準治療後という制限はなく、進行がん等に早期実施を推奨。
- 早期 CGP は、一定の医療費増（限定的・制御可能と試算）を伴うものの、生存期間延伸など明確な臨床的メリットが国内外の研究で示唆。

視点 2：

**初回治療からのがん遺伝子パネル検査に対する保険外併用療養費制度の導入にあたっては、標準治療となっている治療薬選択のために遺伝子パネル検査が実施されている実情および民間保険の加入率には社会経済的格差があることを踏まえた上で、保険適用を目指すことを基本として議論を進めること。**

留意点：

- CGP は標準治療薬選択にも不可欠な実態がある（例：乳がん、前立腺がん）。
- 民間医療保険（特に先進医療特約）の加入率には社会経済的格差が存在（特約加入率は全世帯の半数未満）。制度活用がアクセス格差を拡大させる懸念。
- 国民皆保険制度の原則との整合性を考慮する必要性。
- 先進医療 B で有効性が示唆された技術の出口戦略（保険収載への道筋）を明確化する必要性。

視点 3：

**暫時的な対応策として医薬品横断的コンパニオン診断薬の開発推進を行うとともに、未来の患者アクセス改善に向けて、コンパニオン診断薬と遺伝子パネル検査との診療報酬制度上の分断解消や全ゲノム解析との統合について継続的に議論を行うべきである。**

課題：

- 現行の CDx 承認・診療報酬体系が、最適な薬剤へのアクセスを制限（ドラッグラグの一因）。
- 医薬品横断的 CDx の開発は、経済合理性等の課題から進んでいない。
- 将来のゲノム医療の進展に対応するため、CDx・CGP・全ゲノム解析の一体的運用を検討すべき。

## 結論

がんゲノム医療の恩恵を誰もが公平に受けられるようにするためには、現行の制度的障壁、特に **CGP の実施タイミング制限の撤廃が急務** である。保険外併用療養費制度の活用は慎重な検討が必要であり、アクセス格差を生じさせない配慮と、**保険適用に向けた明確な道筋を示すことが求められる**。また、**CDx に関する構造的な課題解決** と、将来の技術進歩を見据えた制度設計への継続的な取り組みが不可欠である。

## 日本医療政策機構（HGPI）がん対策プロジェクト 政策提言

### 「がん遺伝子パネル検査への患者アクセス保障と 保険外併用療養費制度活用にあたっての留意点」

#### 政策提言の背景

がん個別化医療の中でも、とくに「がんゲノム医療」は、導入当初「高度な医療」として位置づけられてきたが、2019年に遺伝子パネル検査（CGP: Comprehensive Genomic Profiling）が保険収載されてから数年が経過しており、臨床現場での経験の蓄積も進んできている。現在は、がんゲノム医療への患者アクセスを一層改善し、「誰もが恩恵にあずかれるべき技術」とした上で、これをさらに幅広く国民に届けていくべき段階に入っていると考えられる。実際に2023年の先進医療B（旧告示番号51）では、初回のがん薬物治療選択時に遺伝子パネル検査を実施した場合、現在の保険診療の条件である標準治療終了後の検査実施と比較して、約3倍高い治療到達率となっており、治療へのアクセスを向上させるためにも適切なタイミングで遺伝子パネル検査を実施できるよう制度を変更していくことが重要である。

日本医療政策機構（HGPI: Health and Global Policy Institute）では、がん個別化医療に関するプロジェクト（『産官学民で考えるがん個別化医療の未来プロジェクト』）を2021年に立ち上げ、有識者へのヒアリングや調査を幅広く実施してきた。その成果を踏まえ、2022年9月には、政策提言「『がん個別化医療』の特質を踏まえた医療体制等の整備に向けて」を、さらに2023年8月には、政策提言書「『がんゲノム医療』への患者のアクセス改善に向けて」を公表した。

また、単独での政策提言活動だけではなく、全国がん患者団体連合会、欧州製薬団体連合会（EFPIA Japan）、米国研究製薬工業協会（PhRMA）、日本臨床腫瘍学会、日本癌治療学会、日本癌学会、内科系学会社会保険連合悪性腫瘍関係委員会と協働で2023年12月に「がん遺伝子パネル検査の実施に関する共同声明」を公表し、遺伝子パネル検査について患者アクセス機会の向上の必要性について提唱している。

経済財政運営と改革の基本方針2023（骨太の方針）やがん対策推進基本計画（第4期）において、適切な時機・タイミングでのがん遺伝子パネルの実施が盛り込まれたものの、2024年度（令和6年度）診療報酬改定においては当初から提言してきた「がん遺伝子パネル検査について、初回治療から適切なタイミングで実施できるように保険適用を拡大すること」という内容については、エビデンスが十分でないこと等を理由に反映されなかった。がん遺伝パネル検査の目的は、適切なタイミングで最適な治療機会を患者が享受できるようにすることである。今この瞬間にも進行がんの治療に直面している患者にとっては制度変更のために数年待つ時間的余裕はなく、可及的速やかに制度の変更が必要である。

一方で、高騰し続ける医療・社会保障費を考えると、遺伝子パネル検査拡大に伴う財政影響への懸念は無視できないものである。こうした検討の流れの中で、経済財政運営と改革の基本方針2024（骨太の方針）などにおいて、初回治療からがん遺伝子パネル検査の実施を念頭に、民間保険の活用も含めた保険外併用療養費制度の在り方について検討を進めることが方針として示されている。保険外併用療養費制度の活用は、患者の遺伝子パネル検査へのアクセスを向上させる期待がある一方で、患者の社会経済的状況による治療アクセスへの格差を拡大させる可能性も存在する。

2025 年 4 月



こうした背景から、がん遺伝子パネル検査への患者アクセス機会の拡充と保険外併用療養費制度活用にあたっての留意点及び中長期的な視点での議論の在り方を整理し、この後のさらなる議論の契機となることを目的に本提言を作成した。本提言が今後のがんゲノム医療の政策対応に活かされ、患者本位の医療がさらに発展していくことを強く期待している。

## 政策提言

**視点1：がん遺伝子パネル検査の実施について、診療報酬制度上の「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）」という対象者の制限を撤廃すること。**

各学会の化学療法に関するガイドライン等に基づく形で、必要な患者が必要なタイミングで実施が可能となるようにすべきである。

## 現在の制度と課題

現在の診療報酬制度では、D006-19 がんゲノムプロファイリング検査の項目において「(2) 標準治療がない固形がん患者又は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。）であって、関連学会の化学療法に関するガイドライン等に基づき、全身状態及び臓器機能等から、当該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者に対して実施する場合に限り算定できる。」との制限が設けられている。しかしながら、臨床現場においては標準治療の捉え方が曖昧であるため、標準治療終了を待つことで全身状態が悪化してしまい検査・追加の治療の対象とならないといった患者の不利益が生じている<sup>i</sup>。

さらに、がんゲノム中核拠点病院等の指定を受けている病院以外に通院している患者の場合、拠点病院等への紹介が遅れることや主治医からの説明がなく患者は自身がゲノム医療の対象となることすら認識できないと言った課題も指摘されている。このような状況から、患者が適切な治療にアクセスできない「治療ラグ」が生み出されているといっても過言ではない。

## 日本において、本制限が適用されることにより不利益を被っている対象者像

**-年間 12,480 人のがん患者がアクセス制限により治療に到達できていない可能性がある-**

京都大学が実施<sup>ii</sup>した「化学療法未施行の切除不能進行・再発固形癌に対するマルチプレックス遺伝子パネル検査の有用性評価に関する臨床研究」の結果では、対象被験者数 172 例に対して全員に標準治療実施前に遺伝子パネル検査を実施したところ、105 例（61%）でエキスパートパネルによる推奨治療が提示され、34 例（19.8%）の患者に対して実際に治療が提供されている<sup>1</sup>。また、34 例中 22 例（64.7%）がエビデンスレベル A の保険収載された治療、1 例がエビデンスレベル B の保険収載された治療、11 例が臨床治験であった<sup>iii</sup>。この数字をそのまま日本の罹患者数に当てはめることは適切とは言い難いが、参考値として計算した場合、C-CAT に登録されている 2022 年 6 月 30 日時点での治療到達率は 9.4% であり、京都大学からの報告では 19.8% の患者が実際に治療（治験を含む）に到達できただけでなく、そのフォローアップ調査<sup>iv</sup>にて複数の患者が新たに治療に到達できたことを踏まえると、30,822 症例が仮に化学療法未施行のタイミングでがん遺伝子パネル検査を受けることができていたならば、差分の 10.4% 3,205 人（エキスパートパネルの総数 30,822 症例×10.4%）が追加的に治療に到達できた可能性がある。

<sup>1</sup> 2025年3月8日に開催された日本臨床腫瘍学会学術集会においては、フォローアップ調査の1年目（2023年3月までのデータ）中間報告においては、39症例（22.7%）がエキスパートパネル推奨治療に到達したと報告があった。この結果に基づくのであれば、4100人（30,822症例×13.3%）が追加的に治療に到達できていた可能性がある。

加えて、日本の年間の新規がん罹患数は約 100 万人であるが、パネル検査実施比率は 58 対 1（58 人に 1 人がパネル検査を受ける）である。この比率は韓国では 10 対 1（2023 年 新規がん罹患者数 約 250,000 人：年間 CGP 実施件数 約 25,000 件）、オーストラリアでも 10 対 1（年間新規がん罹患者数約 15 万人：年間 CGP 実施件数 約 15,000 人）ドイツでは 13 対 1 で、遺伝性パネル検査を受けているがん患者の比率は日本の 4~5 倍多いという報告も行われている<sup>vi</sup>。我が国における現在の月当たり遺伝子パネル検査件数は 2000 件ほどであるが、諸外国と近い比率になった場合、月 1 万件・年間 12 万件の検査数となる。標準治療後という現行の制限および、エキスパートパネル実施に関する厳格な施設要検討のゲノム医療へのアクセス制限が今後も維持された場合には、年間 12,480 人（年間遺伝子パネル検査実施件数 12 万件×10.4%）が不利益を被る可能性がある試算となる。

**-標準治療終了後という制限を取り扱うことは、「標準治療以外の治療法（治験等）」へのアクセスを高めるのみではなく、より治療効果が期待される「標準治療」へのアクセスを改善させる-**

前述のとおり、2019 年 6 月 1 日から 2022 年 6 月 30 日までの期間に C-CAT に登録された症例について、集計対象となった 30,826 人のうち、エキスパートパネルで提示された治療薬を投与した症例は 2,888 件（9.4%）であるが、その内訳は保険診療に登録されている治療薬が 1,857 件（64.3%）、企業治験が 477 件（16.5%）、医師主導治験が 154 件（5.3%）、先進医療が 2 件（0.1%）、患者申出療養 2 が 63 件（9.1%）、その他 1 が 35 件（4.7%）であった。

第 146 回先進医療技術審査部会（令和 5 年 3 月 9 日）における総括報告書に関する評価（抜粋）では、「従来に比べて標準治療開始前に一定数の症例が標準治療以外の最適と考えられる治療法にアクセスできる状況が示され」と記載がされており、標準治療終了後という制限を取り扱うことにより、標準治療以外の治療法へのアクセスが改善される可能性があることについて言及をされているが、実際の治療へのアクセス状況をみると、単に標準治療以外のアクセス改善のみならず、より治療効果が確立されている「標準治療」のアクセスを改善させることができ理解できる。言い換えれば、本来であれば標準治療はあまねくその治療機会へのアクセスが保証されているべきものであるにも関わらず、現行の診療報酬制度下に置かれている制限により、より治療効果が期待される標準治療に関してもアクセスできない患者が一定数いると捉えるべきである。

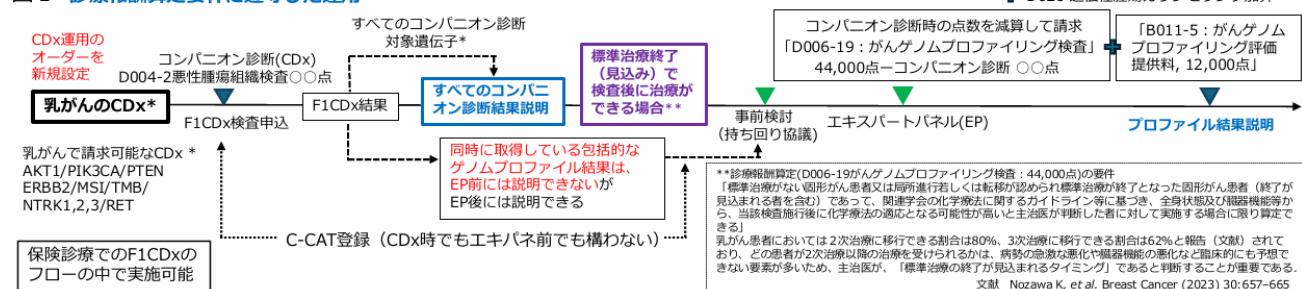
「標準治療」へのアクセスについては、2024 年 5 月に発売された AKT 阻害剤カピバセルチブ（商品名：トルカプ）において、コンパニオン診断ががん遺伝子パネル検査によってのみ実施できる場合の医薬品アクセスの課題が浮き彫りになった<sup>vi</sup>。診療報酬上、遺伝子パネル検査は標準治療終了後（あるいは終了見込み）の場合に使用できるため、病院が FoundationOne® CDx をコンパニオン診断薬として使用してカピバセルチブの適応を判断しようとした場合には、保険点数は 12,000 点から最大でも 16,000 点しか算定できない。検査を実施するほど病院が赤字になってしまうため、ほとんどコンパニオン診断として活用されず、治療薬が患者に届かないという現象が起きている。こうした状況の中、カピバセルチブの開発元であるアストラゼネカ社は人道的観点から、保険診療とは別枠で FoundationOne® CDx を無償で提供し、薬剤に関連する 3 遺伝子のみの情報を提供する「トルカプ®錠（一般名：カピバセルチブ）」のためのコンパニオン診断結果サポートプログラム」を開始している。これは、FoundationOne® CDx 以外

のコンパニオン診断薬が承認される、あるいは診療報酬上の制約が解消するまでの暫定的な支援となっている。

一方で、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議診療ワーキンググループは、このプログラムに対する意見書を2025年2月に公表している。アストラゼネカ社が提供するコンパニオン診断結果サポートプログラムの実施自体を否定するものではないという前置きをした上で、診療報酬算定要件を遵守した運用でも FoundationOne®CDx をカピバセルチブのコンパニオン診断として実施している医療機関があり、「コンパニオン診断を含めたがん遺伝子パネル検査の適切な運用に関する考え方」に基づいた運用を行うことによって、適切に薬剤にアクセスすることが可能であると説明を加えている。なお、この手法は、初めに CDx として検査を実施し、コンパニオン診断に関する保険点数「D004-2 悪性腫瘍組織検査」を先に請求した上で、後からエキスパートパネルやプロファイリング結果説明を行う際に、「D006-19 がんゲノムプロファイリング検査 44,000 点」からコンパニオン診断時の点数を減算した点数と「B011-5 がんゲノムプロファイリング評価提供料」を請求するという手法である。

コンパニオン診断ががん遺伝子パネル検査によってのみ実施できる効能を有する医薬品は他7つ<sup>2</sup>存在し、今後も増加することが想定される。運用上の工夫で診療報酬を算定できるとはいえ、この制度自体が薬剤へのアクセス制限を招いていることは疑いようがなく、カピバセルチブと同様の事態を繰り返さないためにも、制度上の対応を早急に取ることが求められる。

図1 診療報酬算定要件に遵守した運用



## 海外での遺伝子パネル検査の実施状況

-遺伝子パネル検査の実施にあたっては、進行・再発、家族歴などによる選別は行われているが、標準治療実施後という制限はない-

英国の NHS Genomic Medicine Service は、年間約 65 万件のゲノム検査（全ゲノム解析を含む）を実施し、コンパニオン診断・遺伝子パネル検査・全ゲノム解析を統合的に提供するシステムを世界に先駆けて導入している。このアプローチは大きな成果を上げており、英国がん研究所ケンブリッジ・イノベーション・センターは、約 40% の患者がゲノム検査によりがん治療に有意な変化を経験したと報告している。

<sup>2</sup> TRK 阻害剤ロズリートレク、TRK 阻害剤ヴァイトラックビ、FGFR 阻害剤ペマジール、抗 PD-1 抗体キイトルーダ、FGFR 阻害剤リトゴビ、PARP 阻害剤ターゼナ、RET 阻害剤レットヴィモ（2025年3月現在）

がん診療における遺伝子検査は、他の国々でも進展している<sup>vii</sup>。米国では、Clinical Practice Guidelines in Oncology: NCCN の各がん種のガイドラインおよびアメリカ臨床腫瘍学会（ASCO: American Society of Clinical Oncology）の臨床的見解として、転移もしくは進行が認められる患者に遺伝子パネル検査が推奨されている<sup>viii</sup>。米国の高齢者（65歳以上）の全員が対象となるメディケアにおいて、標準治療実施後という制限なく、再発、再燃、難治性、転移性または進行性のステージⅢもしくはⅣの患者の遺伝子パネル検査が保険償還されている。なお、メディケアにおいては原則として臨床検査の費用の患者負担は発生しない<sup>ix</sup>。また、メディケア加入者においては、遺伝子パネル検査を受けた患者の12.8%が2回目以降の遺伝子パネル検査を受けたと報告されている。フランスは個別化医療への移行を進めており、遺伝性<sup>3</sup>ではない体細胞変異<sup>4</sup>の患者に対しては、multidisciplinary committee meeting<sup>5</sup>において遺伝子パネル検査の対象とするか検討し、必要に応じて検査を提供しており、検査数は2015年から2020年の間に2倍以上に増加している。しかし、課題もあり、検査実施施設に対する費用償還の遅れ、地域による人的・物的資源の制限、検査結果受け取りまでの長さ（TAT: Turn around Time）が指摘されている<sup>xi</sup>。ドイツでは、欧州医薬品庁（EMA: European Medicines Agency）が承認した非小細胞肺がんに対する検査（一部遺伝子パネル検査を含む）は、すべての患者に対して健康保険会社が全額を払い戻し、国営または民間の保険に加入している8,200万人（国民健康保険約7300万人、民間保険約900万人）が対象となっている<sup>xii</sup>。カナダでは、公的資金による遺伝子パネル検査に加えて、製薬やバイオテクノロジー業界がスポンサーとなっている無償の遺伝子パネル検査が実施されている。患者の費用負担や待機期間の軽減などメリットがある一方で、検査の質や個人情報の利用など臨床的・倫理的問題も指摘されている。また、公的資金による遺伝子検査に関しても、地理的格差や社会経済的格差により、遺伝子パネル検査の実施率に差が生まれている<sup>xiii</sup>。韓国においては、認定を受けた67施設（2022年9月時点）でのみ遺伝子パネル検査が実施可能である。2017年は5436件だった遺伝子パネル検査実施数は、2021年には29557件へと5.4倍に増加している。また、体細胞変異を対象とした遺伝子パネル検査は、再発または治療効果が得られなかった場合には、2回目以降も使用が可能であり、検査を受けた患者のうち10.6%は複数回の検査を受けている<sup>xiv</sup>。ソウル大学での臨床実践を報告した論文においては、遺伝子パネル検査の53.3%が初回治療選択時に実施されており、最も多い割合であることが報告されている<sup>xv</sup>。

重要なのは、これらの国々では一般的に遺伝子検査を標準治療終了のみに制限するのではなく、家族歴を参照しつつ、進行・再発がんを中心に初回治療前あるいは標準治療と同時に遺伝子パネル検査の実施を推奨しており、がん医療におけるゲノムスクリーニングへのより積極的なアプローチを強調していることである。

## 医療経済的負担

<sup>3</sup> 生殖細胞系列変異：生殖細胞（卵子または精子）に生じた遺伝子の変化で、生まれてくる子のすべての細胞のDNAに受け継がれる。遺伝性腫瘍発生の要因となる。

<sup>4</sup> 体細胞変異：生殖細胞（卵子または精子）以外の細胞を体細胞といい、正常な体細胞が後天的に変異することを体細胞変異という。体細胞変異は子孫に受け継がれることはない。

<sup>5</sup> ヨーロッパ、北米、オーストラリア等のほとんどの地域で実施されている多職種会議。基本的には、各病院内の外科医、腫瘍内科医、放射線科医、病理医、がん看護師等が参加している。

### -標準治療前の CGP 実施による医療費増加は一定程度認められるが、患者の生存期間延伸に貢献する-

日本を対象とした Tang ら (2023) の研究<sup>xvi</sup>では、未治療の進行・再発固形がん（胆道がん・非扁平上皮非小細胞肺がん・大腸がん）に対する遺伝子パネル検査を、現行の保険収載上の制限である標準治療終了後に行った場合と、より効果的な治療機会を提供できると考えられている標準治療開始前に実施した場合、1人1か月あたり胆道がんで19,600円、非扁平上皮小細胞肺がんで2,900円、大腸がんで2,200円の増加が見込まれると推計された。推定患者数<sup>xvii</sup>は、2026年時点で胆道がん27,570人、肺がん153,686人、大腸がん158,498人となっているため、遺伝子パネル検査を行った場合、年間費用の増加分として、胆道がんでは検査費用9億1,600万円・治療費9億1,100万円、非扁平上皮非小細胞肺がんでは検査費用12億9,200万円・治療費26億7,800万円、大腸がんでは検査費用13億6,400万円・治療費用は43億6,500万円増加する推計となる。このシナリオにおいては、遺伝子パネル検査を実施した群は、治験等への参加を含めてより遺伝子変異に応じた分子標的薬を受ける確率が高く、生存期間の延伸に貢献すると期待されている。また、臨床試験への参加が増えることにより、遺伝子パネル検査を受けることによる公的医療費の負担額の増加分が相殺されるという側面も見られた。必要な症例に対して、遺伝子パネル検査を標準治療開始前に十分に活用することによって、患者への身体的負担や医療費の浪費につながる効果の少ない治療を減らすことが可能となる。

日本国外においても、Proudan ら (2022) <sup>xviii</sup>による米国での進行・転移性大腸がんへの CGP のファーストラインでの使用拡大、Harbey ら (2021) <sup>xix</sup>による米国での進行非小細胞肺がん患者への CGP 実施割合を増やした場合の経済的影響評価、Tsai ら (2022) <sup>xx</sup>による台湾での進行非小細胞肺がんに対する化学療法実施前の CGP 実施による経済的影響など多くの研究が進められているが、いずれの研究においても一定の予算増加が生じるが、その増加は限定的で制御可能であると考えられており、より効果的な治療の増加により患者の生存期間に貢献するため、患者利益を考慮し取組みを進めていくべきとの評価が行われている。

### 臨床的メリット

保険収載の可否やその要件等を検討する際には費用対効果のみならずそれら医療技術が患者に与える価値について多角的に評価すべきである。遺伝子変異に応じて分子標的薬を用いるマッチング療法の有用性については、近年報告が増えている。例えば、ランダム化比較試験である CUPISCO trial では、初回治療前の CGP の結果に基づく標的治療の介入が化学療法群（標準治療群）と比較して主要評価項目である無増悪生存期間中央値を有意に延長した（6.1m vs 4.4m, HR;0.72, p=0.079）<sup>xxi</sup>。同じくランダム化比較試験である ROME trial<sup>xxii</sup>では、早期 CGP の結果に基づく標的治療群は標準治療群と比較して主要評価項目である全奏効率の有意な改善を示し（17.0% v.s. 9.5%, p=0.027）、副次的評価項目である無増悪生存期間中央値についても有意な延長を示した（3.7m v.s. 2.8m, HR;0.64, p<0.0001）。日本国内においても、橋本ら (2024) による SCRUM-Japan MONSTAR-SCREEN コンソーシアムのデータを活用した研究では、マッチング臨床試験に参加し、適合した治療を受けた患者は、受けなかった患者と比較して、全生存期間が有意に延長された（ハザード比 0.77、95%信頼区間、0.71 – 0.83）。また、中村ら (2024) による GOZILA study のデータを用いた研究では、進行消化器がんに関して、ctDNA プロファイリングに基づいて適合した標的治療を受けた患者は、適合しなかった治療を受けた患者と比較して、全生存期間が有意に改善し

た（ハザード比、0.54）、一次治療として標的治療を受けた場合にその恩恵が最大となるという結果が報告されている。この研究で特筆すべきこととして、治療ラインに関わらず全生存期間の改善傾向が認められたのみならず、一次治療で標的治療に到達した場合はさらに顕著であった。消化器がんを中心とした結果ではあるが、標準治療実施前・実施後に関わらずリキッドバイオプシーを利用することの利点も研究において明確に示されている。

## 結論

進行・再発固形がんに対して、初回治療前からがん遺伝子パネル検査（CGP）を実施することは、一定の医療費の増加を伴う可能性があるものの、遺伝子変異に応じた治療薬の選択や、副作用の少ない治療への早期移行などを通じて、患者の生存期間の延伸や身体的・心理的負担の軽減といった患者利益をもたらすことが国内外の研究から示されている。

諸外国においては、標準治療の実施前という制限を設けず、臨床的必要性に応じて柔軟に CGP を活用している。日本においても、患者の治療選択肢と生命予後に関わる制度的ボトルネックを取り除くことが喫緊の課題である。

誰一人取り残さないがん対策を推進するために、診療報酬制度上の「標準治療終了後」という対象者制限を撤廃し、必要な患者が適切なタイミングでがん遺伝子パネル検査を受けられる制度設計への転換が必要である。

**視点2：初回治療からのがん遺伝子パネル検査に対する保険外併用療養費制度の導入にあたっては、標準治療となっている治療薬選択のために遺伝子パネル検査が実施されている実情および民間保険の加入率には社会経済的格差があることを踏まえた上で、保険適用を目指すことを基本として議論を進めること。**

### 前提 視点2の提案に際して

視点1では、がん遺伝子パネル検査（CGP）の実施タイミングに関する制限（「標準治療終了後」等）を撤廃し、初回治療前などより早期の段階での検査実施を提案している。これは、公的医療保険のもとで、より適切な治療選択を一刻も早く行い、全ての患者の予後改善につながる可能性を少しでも高めるために必要な本来在るべき方向性を示すものである。

しかしながら現在、初回治療前などより早期の段階での検査実施を可能とするにあたり、診療報酬上の制限を撤廃する形ではなく、保険外併用療養費制度を活用することを前提にした議論が行われているところである。社会経済的格差が患者の選択肢を狭める状況は全く望ましいものではないと考えるが、既に検討の方向性が提示されている以上は、そのなかで患者が不利益を被らない最低限度の制度設計を提案する必要もある。そこで、視点2では保険外併用療養費制度の導入に際しての留意点について述べるものとする。

### 標準治療へのアクセスを目的とした遺伝子パネル検査の実施状況

#### -乳がんや前立腺がんにおいては、標準治療や初回治療選択するために検査の実施が推奨されている-

乳がんでは、がん遺伝子パネル検査を標準治療終了後に実施した場合、治療到達率は、5.7%から10.4%と報告されている。一方で、標準治療開始前に遺伝子パネル検査を実施した臨床試験では、70%を超える患者でエビデンスレベルAの治療薬推奨が認められた。特に、ホルモン受容体陽性HER2陰性（ルミナール）の転移性乳がんに関して、遺伝子パネル検査の実施が治療戦略を立案する上で不可欠となっているが、診療報酬制度上では原則として標準治療終了後（終了見込み）という制限が設けられている。

乳がんの標準治療は非常に多くの選択肢があるが、3次治療まですべての治療を受ける患者は多くはないため、医学的判断により最適なタイミングで遺伝子パネル検査を実施することが求められる。なお、前項でも述べた通り、FoundationOne<sup>®</sup>CDxを使用する際には、初めにコンパニオン診断として診療報酬の請求を行い、後からエキスパートパネルを開催してがんゲノムプロファイリング検査等の点数を追加的に算定するという取り組みが進められているところである。

また、前立腺がんでは、転移を有する去勢感受性前立腺がん（mCSPC: Metastatic Castration-Sensitive Prostate Cancer）に対して、遺伝子パネル検査の利用が必要となっている。標準治療であるタラソパリブを使用するためのコンパニオン診断薬としては、FoundationOne<sup>®</sup>CDxのみが承認されている。また、オラパリブの使用に関しては、BRACAnalysis 診断システム<sup>®</sup>（※遺伝子パネル検査ではない）も利用が可能である。しかしながら、対象とする遺伝子変異である「BRCA2」は、生殖細胞系列変異と体細胞変異

がほぼ同じ割合であり、BRACAnalysis 診断システム<sup>®</sup>は生殖細胞系列変異のみしか検出できないため、検査の合理性の観点から、FoundationOne<sup>®</sup>CDx をコンパニオン診断薬として利用することが望ましい。

海外では、転移性去勢感受性前立腺がん（mCSPC）患者に対して、初診時に遺伝子パネル検査を実施しているが、日本では実施されておらず、転移性去勢感受性前立腺がん患者の半数以上が標準治療ではない治療を受けていると報告されている。

### 医療保険・先進医療特約等の民間保険への加入状況

#### -加入率は比較的高いが、社会経済的要因により加入率に差が生じている-

生命保険文化センター「2024（令和6）年度生命保険に関する全国実態調査（速報版）<sup>xxiii</sup>」によると、生命保険の世帯加入率は 89.2%<sup>6</sup>である。生命保険加入者のうち医療保険・医療特約加入率は 95.1%（全世帯のうちの 84%）、がん保険・がん特約加入率は 68.2%（全世帯のうちの 60.8%）、先進医療特約加入率は 54.0%（全世帯のうちの 48.2%）となっている。

また、がん保険・がん特約の世帯加入率は、年収に比例して加入率が高くなり、200万円未満が最低で 56.0%、1000万円以上が最高で 75.0% である。先進医療特約の世帯加入率は、200万円未満が最低で 35.2%、700～1000万円が最高で 62.2% である。生命保険文化センターによる別の調査である、2022（令和4）年度生活保障に関する調査<sup>xxiv</sup>では、世帯年収 500万円未満の層と 500万円以上の層で保険加入率に差異が見られ、医療保険では 17%（53% vs 70%）、がん保険では 11%（31% vs 42%）のギャップが報告されている。また、非正規雇用者のがん保険加入率は 27%と低く、正規雇用者（加入率 38%）と 11%の差が生じている。特に、中間層での加入率が高く、低収入層や高収入層での加入率が相対的に低い傾向が見られる。

以上のデータを踏まえると、医療保険やがん保険、先進医療特約等の加入に関しては、社会経済的状況により格差が生じているとともに、先進医療特約に関しては全世帯の半数未満しか加入していない状況であることから、保険外併用療養費制度のもと民間保険を活用して遺伝子パネル検査を実施した場合には、治療選択に際して社会経済的状況による格差が生じることを念頭に置いて検討を進める必要がある。

### 民間保険活用を前提とした保険外併用療養費制度拡大により生じる影響

#### -先進医療特約等の保険料設定が高額化する可能性がある-

診療報酬制度の枠内で実施されている標準治療終了後（あるいは終了見込み）の遺伝子パネル検査の実施は高額療養費制度の対象となる。他方、「初回治療からのがん遺伝子パネル検査の実施」については保険外併用療養費の対象とする場合、自費であり高額療養費制度等の対象とならない。これらは現在の民間保険においては、先進医療特約の支払い対象として設定されている状態である。

<sup>6</sup> 民間保険（かんぽ生命含む）、簡保、JA、県民共済・生協等を含む。

現在、民間保険において先進医療特約を追加する場合には、月額数百円程度の追加負担で契約することが可能である。しかしながら、この保険料の算定については、現状の先進医療へのアクセスの状況等を鑑みて設定<sup>7</sup>されたものである。そのため、仮に今回 CGP のように医療財政への懸念から公的保険ではなく保険外併用療養制度の拡大という手法が今後も繰り返されるようであれば、日本全国でより多くの先進医療等へのアクセスが行われるようになり、比較的安価な保険料を維持することが困難となる可能性がある。それはすでに述べた通り、現時点でもすでに存在する社会経済格差に由来する治療アクセス格差を拡大しかねないものである。

日本の国民皆保険制度は、すべての国民が所得に関わらず、必要な医療を受けることができるようすることを目的としたものである。この原則に則るのであれば、効果が認められた治療に関しては保険外併用療養費制度の利用を前提とした形ではなく、保険適用を行っていくことが基本であるべきである。

**-自由診療の枠組みのもと多くの医療機関でがん遺伝子パネル検査を受けることが可能となっており、この規制やガイドライン作成等の検討が必要である-**

現在、遺伝子パネル検査の大半は保険診療の枠の下、がんゲノム医療中核拠点病院等のゲノム医療を提供する体制が整っている病院において実施されている。しかしながら、自由診療（自費）の枠組みの中で、がんゲノム医療中核拠点病院や一部はクリニックにおいても遺伝子パネル検査を提供するケースが増加してきている。

非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT: Non-Invasive Prenatal Testing）の例では、認証施設以外での検査が増加したことにより、遺伝カウンセリング等の不適切なフォローワー体制や社会的・倫理的課題が指摘され、検討が進められている状況にある。遺伝子パネル検査でも同様の問題が発生してくる可能性が考えられる。保険診療外であるために C-CAT へのデータ登録義務がない、患者や家族への適切な診療支援体制が整っているか認証する基準がないなどの問題が考えられるため、その規制の在り方やガイドラインの作成等の検討が必要である。

**-すでに先進医療 B での検証が完了している事案に関して、どのような形で保険外併用療養費制度から公的保険の対象とすることが適切か、その出口戦略を含めて議論が必要である-**

初回治療からの遺伝子パネル検査の有効性については、すでに先進医療 B での検証が終了している状況である。先進医療の枠での新規での患者受け入れもすでに終了しており、初回治療からの遺伝子パネル検査については、自費診療を除いてできない状況となっている。こうした状況の中、遺伝子パネル検査

---

<sup>7</sup> 民間保険の先進医療特約は、加入率に都市部と地方との間に大きな差がない状態である。しかしながら、実際に先進医療を受けられるかについては、居住地に先進医療を受けられる医療機関があるかという要素に大きく左右されるため、地方においては特約費用は払っているが、実際には治療は受けないという人も多い。これにより、特約費用が低く設定されているという側面がある。

が公的保険に収載される見通しがない現状を踏まえると、保険外併用療養費制度を利用しながら検査へのアクセス機会を提供することは、人道的見地からも重要である。

一方で、保険外併用療養費制度をどのような枠組みで活用するかについては、慎重な議論が必要である。背景でも言及した通り、第146回先進医療技術審査部会で、「コンパニオン診断薬の導入により従前に比べて標準治療開始前に一定数の症例が標準治療以外の最適と考えられる治療法にアクセスできる状況が示され、エキスパートパネルによる推奨が本検査によって質量ともに従来よりも効果的に機能し得ることが考えられた。」との言及がされ、遺伝子パネル検査を標準治療前に実施することに関しては、すでにその有用性が一部認められている。

同時に、「一方で、このスキームで治療を行うことで生存時間等のアウトカムが改善するか否かが検証されたわけではなく、本技術が真に有効性を有するかどうかは、今後より広範な観察研究や検証的な研究の結果を待つ必要があると思われる。」との記載もあり、生存時間等のアウトカムを追加的に評価する必要があるとも指摘されている。

これらを踏まえて追加的に先進医療（AまたはB）の枠組みの下で、有効性の評価を行っていく場合には、患者アクセスの観点から全国のがんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院・連携病院などより多くの医療機関で制度を活用できるようにすべきである。さらに、すでに標準治療前のCGPの有用性が一部示されている中で、これ以上さらにどのような条件下での研究枠組みでどのようなアウトカムを達成したら保険収載を認めるか、出口戦略を明確にする必要がある。

なお、保険外併用療養費制度の中でも、選定療養の対象とすることは、先進医療Bの結果で一定の効果が認められていることや、標準治療へのアクセス制限を招く可能性があることから避けるべきである。

視点1でも言及したように、アストラゼネカ社は「トルカプ<sup>®</sup>錠（一般名：カピバセルチブ）のためのコンパニオン診断結果サポートプログラム」を実施している。カナダでも、民間の製薬企業やバイオテクノロジー企業がスポンサーとして遺伝子パネル検査を提供している例があるが、検査・フォローアップの質の担保やデータ保護、民間に依存することによる持続可能性の問題などの懸念も表明されている。民間による資金拠出は、出口戦略の一つとして検討の対象となりえるが、そのメリット・デメリットを勘案しながら慎重に議論を進めるべきである。

**視点3：暫時的な対応策として医薬品横断的コンパニオン診断薬の開発推進を行うとともに、未来の患者アクセス改善に向けて、コンパニオン診断薬と遺伝子パネル検査との診療報酬制度上の分断解消や全ゲノム解析との統合について継続的に議論を行うべきである。**

### 医薬品と検査薬の1対1対応による承認と診療報酬の構造により生じる課題

#### -標準治療にアクセスするために必要なコンパニオン診断薬が使用できない-

がんゲノム医療の文脈において、遺伝子変異に基づいて投与が決定される医薬品に関しては、その医薬品の承認にあたっては、コンパニオン診断薬(CDx)の同時承認が必要とされている。医薬品の臨床試験と並行して体外診断薬を CDx として活用できるか検証が行われる形になるため、この際に検証が行われなかつたものについては、治療薬選択の際に CDx として使用できない。また、後発的に体外診断薬メーカーが CDx の承認をとることも可能であるが、すべての組み合わせについてすぐに承認を得ることは時間や費用の観点から不可能である。

実際のコンパニオン診断の利用に際しては、検査に掛かる費用や必要とされる組織検体の効率性の観点から、シングルプレックス検査（単一遺伝子検査）はほとんど実施されておらず、マルチプレックス検査（複数遺伝子検査）が多く活用されている<sup>8</sup>。しかしながら、マルチプレックス検査の中でも、同じ遺伝子変異を検出するにも関わらず、その結果として用いることができる医薬品の種類は異なっている状況である。例えば、非小細胞肺がん患者のうち、EGFR 遺伝子変異に関連して、肺がんコンパクトパネル Dx マルチコンパニオン診断システムは、ダコミチニブの適応判定に利用ができず、一方で therascreen EGFR 変異検出キット R G Q 「キアゲン」は、オシメルチニブの適応判定には利用できない。このように、EGFR 変異陽性の結果が得られたとしても、治療薬にはアクセスできないという状況が生じている。患者にとっては自分が受診している医療機関がどの CDx を採用しているか知る由もないが、受診する医療機関によってその先につながる治療薬の選択が異なりうるという事態がすでに生じている。

また、視点1においても言及した通り、がん遺伝子パネル検査のみがコンパニオン診断薬として承認されている事例がすでに8例存在している。そのような中日本では、CDx 機能を目的としてがん遺伝子パネル検査を使用した場合、CDx に対する診療報酬は CGP と比較して低く設定されているため、支払われる診療報酬よりも検査費用が高額となる。その結果、検査に関する費用差額が病院の持ち出しとなってしまうため検査および治療薬の使用ができないという状況が生じている<sup>9</sup>。

また、他国においては、がん遺伝子パネル検査を初回治療の段階で使用できないという保険制度上の制限や、そもそも CDx とがん遺伝子パネル検査は治療選択を行うための検査として一体的に扱われている

<sup>8</sup> なお、EGFR 遺伝子変異に関して、シングルプレックス検査とマルチプレックス検査を比較した場合に、シングルプレックス検査のほうが検出割合が高く、マルチプレックス検査のほうが検出割合が低い（偽陰性・偽陽性）という研究結果も発表されている。

<sup>9</sup> 単一遺伝子検査の需要が減少する中で、2023年には ArcherMET という単一遺伝子検査の製品製造終了に伴うテポニチブへの薬剤アクセス制限が発生しかねるという事案が生じた。この際には、関係機関の協議により、販売終了が延期されるとともに、別のマルチプレックス検査にテポニチブに関する CDx 機能が承認され、アクセス制限は回避された。

ため、がん遺伝子パネル検査とは別途 CDx を開発する必要性がない。日本で薬剤を使用するためだけに別途 CDx を開発・承認を得るということは、製薬企業としても体外診断薬メーカーとしても経済合理性がないため、治療へのアクセス制限の要因となっている。

### 医薬品横断的コンパニオン診断薬等に関するガイダンスと現状

#### -医薬品横断的コンパニオン診断薬の開発は進んでいない-

こうした状況に対する解決策として、医薬品横断的コンパニオン診断薬に期待が集まっている。

医薬品横断的コンパニオン診断薬（医薬品横断的 CDx）は、同一の遺伝子変異/バイオマーカーを対象とする複数の分子標的薬の適応判定に使用可能な診断薬である。

2019年頃から医薬品医療機器総合機構（PMDA: Pharmaceuticals and Medical Devices Agency）が主導する形で議論が進められ、通知「医薬品横断的なコンパニオン診断を目的とする体外診断用医薬品等の取扱いについて」を2022年3月に厚生労働省が発出した。また、これに重ねる形で、「医薬品横断的コンパニオン診断薬等に関するガイダンス等について」が2022年6月に発出され、2024年5月には、ガイダンスの一部改正が行われている。

ガイダンスでは、同一の遺伝子変異を検査する CDx に対して、同一の分子標的薬を紐づけるための考え方や手続きが整理されており、科学的に妥当と判断される範囲において、同一の遺伝子変異を標的とする全ての医薬品の適応判定に使用できるようになる。2023年5月日本肺癌学会が、EGFR 遺伝子検査に関して、医薬品横断的コンパニオン診断に関する提案書を提出し、この取り組みを推進しているところである。まもなく承認をされる見込みであるものの、厚労省通知が出てからすでに3年が経過しているにも関わらず現時点でのこの枠組みで承認されたコンパニオン診断薬は存在しない。

### 医薬品横断的コンパニオン診断薬の開発が進まない構造上の課題と精度管理上の課題

#### -開発コスト等経済合理性の観点から個社での開発はハードルが高い-

ガイダンスの策定がされている一方で、現時点で1件も承認例が生まれてきていなことを考えると、ガイダンス策定だけでは不十分であり、更なる何かしらの打ち手が必要であろう。

臨床現場の医師や製薬企業としては、現行制度の枠組みのなかで、少しでも効率的により多くの患者に治療を提供するために、暫時的な対応策の1つとして、医薬品横断的コンパニオン診断薬の開発を推進したいという考えが一定ある。しかしながら、体外診断薬メーカーにとっては、医薬品横断的コンパニオン診断薬の開発を進めて事業性がなく、かえって製品の価値を毀損するリスクがあるという構造的な課題が背景に存在している。この理由として、医薬品横断的にすることによって遺伝子変異と医薬品の組み合わせが増え、精度管理・同等性試験に係るコストが増加してしまうこと、また検査に対応する医薬品が増えたとしても検査数自体は増えないため、結果として研究開発コストの負担だけが増えるなどの要因が挙げられる。

医薬品横断的コンパニオン診断薬も含めた Follow-on CDx（既に承認された薬剤と同一のバイオマーカーを対象とする新たな診断薬）の承認に際しては、日本（PMDA）・米国（FDA）いずれも、Follow-on CDx

で抽出された患者集団に対する承認済みの薬剤の有効性や安全性を評価する臨床試験が新たに求められるわけではない。代わりに、治験で使用された検体や同等の条件下で収集された検体を用い、既存の CDx との臨床的コンコーダンス（高一致率）を示すことにより、同様に治療効果のある患者を選別できることを示すことが求められている。日本肺癌学会や FDA は、「同一の遺伝子変異であれば CDx が異なっても同様に治療選択に用いるべき」とする方針も示しており、制度としても CDx の互換性を確保する方向に進みつつある。一方で、陽性一致率や陰性一致率などの臨床的コンコーダンスを示すだけでは、十分ではなく、選別された患者に対する薬剤の臨床アウトカム（有効性・安全性）の検証まで行わなければ、臨床的有用性を十分に担保できず、結果として患者に不利益を及ぼす可能性があるとの懸念も一部で示されている。

### 未来の患者アクセス改善に向けて

医薬品横断的コンパニオン診断薬は現時点での医薬品アクセスを改善する可能性を有している。しかし、医薬品横断的コンパニオン診断薬が必要とされる背景にある、コンパニオン診断薬や遺伝子パネル検査に関する制度上の制約は、日本固有のものであり、他国では医薬品横断的コンパニオン診断薬に対する需要は限られている。とりわけがんゲノム医療に関する外資系の製薬会社・医療機器メーカーにとってみれば、日本固有ルールへの適応のために個社で医薬品横断的コンパニオン診断薬の研究開発を進めることは非合理的である。患者の治療アクセス改善のために、医薬品横断的コンパニオン診断薬の開発・精度管理等を進めるのであれば、個社の取組としてではなくマルチステークホルダーの連携の下、推進していかなければ進展は期待できない。

そもそも、患者の治療アクセスという根本的な課題解決のためには、コンパニオン診断薬と遺伝子パネル検査との分断解消に向けた議論が必要である。すでに述べた通り、コンパニオン診断という制度枠組み自体が日本固有のものであり、これが存在することで新たなドラックラグが生じている。今後も新たな遺伝子変異が見つかり、それに該当する治療薬も順次登場していくことが予想される中で、いつまでコンパニオン診断と CGP に関する現在の枠組みを維持するのか、議論が必要である。また、全ゲノム解析に関する研究の進展も目覚ましいものがあり、オランダやイギリス、デンマーク等の国においては、すでに実臨床の診断の中で全ゲノム解析が活用されている。日本においても全ゲノム解析実行計画の中で、日常診療への早期導入を目指した研究等の推進が図られているところであるが、コンパニオン診断薬・遺伝子パネル検査・全ゲノム解析の統合や一体的な運用について、継続的議論を行っていく必要がある。

## 寄附・助成の受領に関する指針

日本医療政策機構は、非営利・独立・超党派の民間シンクタンクとして、寄附・助成の受領に関する下記の指針に則り活動しています。

### 1. ミッションへの賛同

当機構は「市民主体の医療政策を実現すべく、独立したシンクタンクとして、幅広いステークホルダーを結集し、社会に政策の選択肢を提供すること」をミッションとしています。当機構の活動は、このミッションに賛同していただける団体・個人からのご支援で支えられています。

### 2. 政治的独立性

当機構は、政府から独立した民間の非営利活動法人です。また当機構は、政党その他、政治活動を主目的とする団体からはご支援をいただきません。

### 3. 事業の計画・実施の独立性

当機構は、多様な関係者から幅広い意見を収集した上で、事業の方向性や内容を独自に決定します。ご支援者の意見を求めることがあります、それらのご意見を活動に反映するか否かは、当機構が主体的に判断します。

### 4. 資金源の多様性

当機構は、独立性を担保すべく、事業運営に必要な資金を、多様な財団、企業、個人等から幅広く調達します。また、各部門ないし個別事業の活動のための資金を、複数の提供元から調達することを原則とします。

### 5. 販売促進活動等の排除

当機構は、ご支援者の製品・サービス等の販売促進、または認知度やイメージの向上を主目的とする活動は行いません。

### 6. 書面による同意

以上を遵守するため、当機構は、ご支援いただく団体には、上記の趣旨に書面をもってご同意いただきます。

## ヒアリング協力者（順不同）

武藤 学	京都大学大学院 医学研究科 腫瘍内科学講座 教授
角南 久仁子	国立がん研究センター中央病院 臨床検査科 医長
砂川 優	聖マリアンナ医科大学 臨床腫瘍学講座 主任教授
桜井 なおみ	キャンサー・ソリューションズ株式会社 代表取締役社長
谷田部 恭	国立がん研究センター中央病院 病理診断科 科長
水野 孝昭	慶應義塾大学医学部 腫瘍センター がんゲノム医療ユニット 特任助教
植木 貴之／徐 涵	EY ストラテジー・アンド・コンサルティング株式会社 所属
坪井 正登	SOMP Oひまわり生命 商品企画部
西田 美和	ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社 薬事グループ シニアマネージャー
蝶野 和子	株式会社エスアールエル
一般社団法人日本臨床検査薬協会	

## 協賛企業（五十音順）

ガーダントヘルスジャパン株式会社  
中外製薬株式会社  
ヤンセンファーマ株式会社

## 提言の独立性について

本提言書は、各会合での議論をもとに、独立した医療政策シンクタンクとして日本医療政策機構が取りまとめたものであり、専門家や登壇者等の関係者、および関係者が所属する団体の見解を示すものではありません。

## 日本医療政策機構について

日本医療政策機構（HGPI: Health and Global Policy Institute）は、2004年に設立された非営利、独立、超党派の民間の医療政策シンクタンクです。市民主体の医療政策を実現すべく、中立的なシンクタンクとして、幅広いステークホルダーを結集し、社会に政策の選択肢を提供してまいります。特定の政党、団体の立場にとらわれず、独立性を堅持し、フェアで健やかな社会を実現するために、将来を見据えた幅広い観点から、新しいアイデアや価値観を提供します。日本国内はもとより、世界に向けても有効な医療政策の選択肢を提示し、地球規模の健康・医療課題を解決すべく、これからも皆様とともに活動してまいります。当機構の活動は国際的にも評価されており、米国ペンシルベニア大学のローダー・インスティテュート発表の「世界のシンクタンクランキング報告書」における「国内医療政策」部門で世界2位、「国際保健政策」部門で世界3位に選出されています（2021年1月時点（最新データ））。

## 著作権・引用について

本提言書は、クリエイティブ・コモンズ・ライセンスの「表示 - 非営利 - 継承 4.0 国際」に規定される著作権利用許諾に則る場合、申請や許諾なしで利用することができます。



- ・表示：出典（著者／発行年／タイトル／URL）を明確にしてください
- ・非営利：営利目的での使用はできません
- ・継承：資料や図表を編集・加工した場合、同一の「表示 - 非営利 - 継承 4.0 国際」ライセンスでの公開が必要です

詳細は日本医療政策機構のウェブサイトよりご確認ください。<https://hgpi.org/copyright.html>

## 執筆者

坂元 晴香	（日本医療政策機構 シニアマネージャー）
河野 結	（日本医療政策機構 マネージャー）
鈴木 秀	（日本医療政策機構 シニアアソシエイト）
滋野 界	（日本医療政策機構 シニアアソシエイト）

## 特定非営利活動法人 日本医療政策機構

〒100-0004 東京都千代田区大手町 1-9-2

大手町フィナンシャルシティ グランキューブ 3 階 Global Business Hub Tokyo

Tel: 03-4243-7156 Fax: 03-4243-7378 E-mail: [info@hgpi.org](mailto:info@hgpi.org)

- 
- <sup>i</sup> <https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001208022.pdf>
  - <sup>ii</sup> <https://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/press/20230313.html>
  - <sup>iii</sup> [First-Line Genomic Profiling in Previously Untreated Advanced Solid Tumors for Identification of Targeted Therapy Opportunities | Oncology | JAMA Network Open | JAMA Network](https://jamanetwork.com/journals/jamanetworkopen/article/2024/42/16/suppl/3137)
  - <sup>iv</sup> [https://ascopubs.org/doi/pdfdirect/10.1200/JCO.2024.42.16\\_suppl.3137](https://ascopubs.org/doi/pdfdirect/10.1200/JCO.2024.42.16_suppl.3137)
  - <sup>v</sup> [がん遺伝子パネル検査、もっと多く、もっと早く／イルミナ | 医師向け医療ニュースはケアネット](#)
  - <sup>vi</sup> [アストラゼネカによる「トルカプ®のコンパニオン診断結果サポートプログラム」について | 一般社団法人 日本乳癌学会](#)
  - <sup>vii</sup> Accelerating genomic medicine in the NHS. Classification: Official Publication reference: PR1627, 12 October, 2022. NHS England » Accelerating genomic medicine in the NHS.
  - <sup>viii</sup> Tung, Nadine, et al. Selection of germline genetic testing panels in patients with cancer: ASCO guideline. Journal of Clinical Oncology, 2024, JCO. 24.00662.
  - <sup>ix</sup> [NCD - Next Generation Sequencing \(NGS\) \(90.2\)](#)
  - <sup>x</sup> [Costs | Medicare](#)
  - <sup>xi</sup> How can genetic cancer testing improve access to targeted therapies in France? Published on 10 October 2024. <https://www.alcimed.com/en/insights/genetic-cancer-testing/>.
  - <sup>xii</sup> Thunnissen E, Weynand B, Udovicic-Gagula D, Brcic L, Szolkowska M, Hofman P, Smoijer-Jezek S, Anttila S, Calabrese F, Kern I, Skov B. Lung cancer biomarker testing: perspective from Europe. Transl Lung Cancer Res 2020;9: 887–897.
  - <sup>xiii</sup> [Barriers and Unequal Access to Timely Molecular Testing Results: Addressing the Inequities in Cancer Care Delays across Canada](#)
  - <sup>xiv</sup> [Trends and Clinical Characteristics of Next-Generation Sequencing-Based Genetic Panel Tests: An Analysis of Korean Nationwide Claims Data - PMC](#)
  - <sup>xv</sup> [Clinical implementation of next-generation sequencing testing and genomically-matched therapy: a real-world data in a tertiary hospital | Scientific Reports](#)
  - <sup>xvi</sup> [Budget impact analysis of comprehensive genomic profiling for untreated advanced or recurrent solid cancers in Japan - PubMed](#)
  - <sup>xvii</sup> [集計表ダウンロード : \[国立がん研究センター がん統計\]](#)
  - <sup>xviii</sup> [Comprehensive genomic profiling in advanced/metastatic colorectal cancer: number needed to test and budget impact of expanded first line use - PubMed](#)
  - <sup>xix</sup> [Budget Impact Analysis of Comprehensive Genomic Profiling in Patients With Advanced Non-Small-Cell Lung Cancer - PubMed](#)
  - <sup>xx</sup> [Budget Impact Analysis of Comprehensive Genomic Profiling in Advanced Non-Small Cell Lung Cancer in Taiwan - PubMed](#)
  - <sup>xxi</sup> [Molecularly guided therapy versus chemotherapy after disease control in unfavourable cancer of unknown primary \(CUPISCO\): an open-label, randomised, phase 2 study - The Lancet](#)
  - <sup>xxii</sup> <https://oncologypro.esmo.org/meeting-resources/esmo-congress-2024/the-rome-trial-from-histology-to-target-the-road-to-personalize-targeted-therapy-and-immunotherapy>
  - <sup>xxiii</sup> [「2024（令和6）年度 生命保険に関する全国実態調査（速報版）」公益財団法人 生命保険文化センター](#)
  - <sup>xxiv</sup> [2022（令和4）年度 生活保障に関する調査 | 生活保障に関する調査 | 公益財団法人 生命保険文化センター](#)