

資 料

令和元年 6 月より適用の
新規保険収載検査項目の解説

[Rinsho Byori 67 : 887 ~ 891, 2019]

令和元年 6 月より保険適用

FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル**【保険点数】**

56,000 点

【準用技術料】

- ・包括的ゲノムプロファイル取得のための本品検査（パネル検査）実施に係る準用技術（パネル検査実施料）: 8,000 点
- ・パネル検査の結果の判断及び説明等の実施に係る準用技術（パネル検査判断・説明料）: 48,000 点
- ・医薬品の適応判定の補助を目的として使用する場合の準用技術（コンパニオン検査）: 2,100 ~ 6,520 点（癌腫により準用点数が異なる）

【製品名（製造販売元）】

FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル（中外製薬株式会社）

【主な対象】

固形がんの患者

【主な測定目的】

腫瘍組織の包括的なゲノムプロファイリング（324 のがん関連遺伝子の変異等の検出結果、マイクロサテライト不安定性の判定結果、及び Tumor Mutation Burden スコアの情報）の取得及びコンパニオン診断（特定の医薬品の適応の判定の補助）

【検 体】

腫瘍組織等由来のホルマリン固定パラフィン包埋（FFPE）検体

【測定方法】

Next Generation Sequencing 法

【説 明】

固形がん患者の腫瘍組織検体（細胞診検体を含む）から抽出したゲノム DNA の遺伝子変異情報

（データ）を解析して包括的なゲノムプロファイリング検査とコンパニオン診断の両方を行う、遺伝子パネル検査のための医療機器プログラムである。包括的なゲノムプロファイリングでは、がんの診断や治療に関連する 324 遺伝子の変異等（塩基置換、挿入/欠失、コピー数異常、再編成）の検出結果、マイクロサテライト不安定性（MSI）の判定結果及び Tumor Mutation Burden (TMB) スコアの情報の一括取得を行い、これらの情報は固形がん患者の診断及び治療方針決定の補助として用いられる。コンパニオン診断では、表に示した複数の遺伝子変異等について、特定の医薬品の適応の判定補助を行う。

【算定条件】**パネル検査実施料**

固形腫瘍の腫瘍細胞を検体とし、100 以上のがん関連遺伝子の変異等を検出するがんゲノムプロファイリング検査に用いる医療機器等として薬事承認又は認証を得ているシークエンサーシステムを用いて、包括的なゲノムプロファイルの取得を行う場合は、患者 1 人につき 1 回に限り算定できる。

ア 本検査は、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、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者に対して実施する場合に限り算定できる。

イ 本検査は、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について」（平成 29 年 12 月 25 日健発 1225 第 3 号）に基づき、がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療連携病院及びそれに準ずる医療機関として指定を受けている保険医療機関で実施すること。

ウ 当該医療機関は、がんゲノムプロファイルの解

表

遺伝子変異等	がん種	関連する医薬品
<i>EGFR</i> エクソン 19 欠失変異 及び エクソン 21 L858R 変異	非小細胞肺癌	アファチニブマレイン酸塩、 エルロチニブ塩酸塩、 ゲフィチニブ、 オシメルチニブメシル酸塩
<i>EGFR</i> エクソン 20 T790M 変異		オシメルチニブメシル酸塩
<i>ALK</i> 融合遺伝子		アレクチニブ塩酸塩、 クリゾチニブ、セリチニブ
<i>BRAF</i> V600E 及び V600K 変異	悪性黒色腫	ダブラフェニブメシル酸塩、 トラメチニブ ジメチルスルホキシド付加物、 ベムラフェニブ
<i>ERBB2</i> コピー数異常 (<i>HER2</i> 遺伝子増幅陽性)	乳癌	トラスツズマブ (遺伝子組換え)
<i>KRAS/NRAS</i> 野生型	結腸・直腸癌	セツキシマブ (遺伝子組換え)、 パニツムマブ (遺伝子組換え)
<i>NTRK1/2/3</i> 融合遺伝子	固形癌	エヌトレクチニブ

析により得られた遺伝子のシークエンスデータ (FASTQ 又は BAM)、解析データ (VCF 又は XML) 及び臨床情報等を、患者の同意に基づき、医療機関又は検査会社等からがんゲノム情報管理センター (C-CAT) に提出すること。この際、患者に対して書面を用いて説明し、同意の有無について診療録及び(キ)に規定する管理簿等に記載すること。また、当該データの二次利用に関しても同様に説明及び管理簿等の記載を行うこと。なお、これらの手続に当たっては、個人情報保護に係る諸法令を遵守すること。

エ C-CAT へのデータ提出又はデータの二次利用に係る同意が得られない場合であっても、本検査を実施し、算定することは可能であるが、同意が得られなかった旨を診療録及び管理簿等に記載すること。

オ 関連団体が定める「インフォームド・コンセント手順書」を遵守し、患者からの同意取得について適切な手続を確保すること。

カ 臨床情報等の提出に当たっては、関連団体が定める「がんゲノム情報レポジトリ-臨床情報収集項目一覧表」に則って提出すること。

キ 当該医療機関は、次に掲げる事項を記載した管理簿等を作成し、本検査を実施した全ての患者について管理簿等により管理すること。

- ・ 検査を実施した者の氏名、ID
- ・ 検体を衛生検査所等に発送した年月日
- ・ 衛生検査所等からの解析結果の受け取りの

有無、及び受け取った年月日

- ・ がんゲノム医療中核拠点病院等でエキスパートパネルが実施された年月日
- ・ エキスパートパネルから検査結果を受け取った年月日
- ・ 検査結果を患者に説明した年月日
- ・ 検査結果を説明した後、C-CAT 等からの情報に基づいた、臨床試験又は治験等の新たな治療方針の説明の有無、及び説明した年月日
- ・ データ提出及びデータの二次利用に係る患者の同意の有無
- ・ sC-CAT に対してシークエンスデータ、解析データ及び臨床情報等を提出した年月日等

ク 当該医療機関は、患者からの求めに応じて、当該患者のシークエンスデータ (FASTQ 又は BAM) 及び解析データ (VCF 又は XML) 等を患者に提供できる体制を整備すること。

ケ 本検査の実施に当たっては、シークエンサーシステムを用いた検査の品質・精度の確保のために必要な措置を講ずることとし、シークエンサーシステムを用いた検査に係る適切な第三者認定を受けた保険医療機関で実施すること。なお、本検査を衛生検査所に委託する場合は、同様の第三者認定を受けた衛生検査所にものみ委託すること。

コ 抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として、

特定の遺伝子の変異の評価を行った際に併せて取得している包括的なゲノムプロファイルの結果を標準治療の終了後に治療方針の決定の補助に用いる場合には、当該点数は算定できない。

サ 本検査の実施に際し、「D006-4」遺伝学的検査の点数を準用して算定する場合は、「注」に定める施設基準の規定は適用しない。

パネル検査判断・説明料

包括的なゲノムプロファイルの結果について、当該検査結果を医学的に解釈するための多職種（がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝カウンセリング技術を有する者等）による検討会（エキスパートパネル）での検討を経た上で患者に提供し、治療方針等について文書を用いて患者に説明する場合には、患者1人につき1回に限り算定できる。なお、患者への説明内容について、診療録に記載すること。

ア エキスパートパネルの実施に係る費用は準用した点数に含まれる。なお、エキスパートパネルの実施に際しては、以下の点を遵守すること。

- ① エキスパートパネルは、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について」（平成29年12月25日健発1225第3号）に基づき、がんゲノム医療中核拠点病院及びそれに準ずる医療機関として指定を受けている保険医療機関で実施すること。
- ② エキスパートパネルの構成員については、以下の要件を満たしていること。
 - (イ) 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。
 - (ロ) 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。
 - (ハ) 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。
 - (ニ) 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。
 - (ホ) 構成員の中に、分子遺伝学及び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。
 - (ヘ) 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。

(ト) 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。

③ エキスパートパネルの構成員については、②の(イ)から(ト)に該当する者がいずれも1名以上出席すること。ただし、やむを得ない場合は、リアルタイムでの画像を介したコミュニケーションが可能な機器を用いて参加することで出席とみなすことができる。

④ C-CATへのデータの提出の同意を得た患者について検討する際には、C-CATが作成した当該患者に係る調査結果を用いてエキスパートパネルを実施すること。

イ 抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として、特定の遺伝子の変異の評価を行った際に併せて取得している包括的なゲノムプロファイルの結果を標準治療の終了後にエキスパートパネルでの検討を経た上で患者に提供し、治療方針等について文書を用いて患者に説明する場合にも算定できる。なお、この場合にはパネル検査実施料のAからケまでを満たすこと。

ウ 当該説明に際し、「D006-4」遺伝学的検査の点数を準用して算定する場合は「注」に定める施設基準の規定は適用しない。

エ 当該説明に際し、「M001-4」粒子線治療（一連につき）の「注3」の粒子線治療医学管理加算を準用して算定する場合は当該区分の「注3」に定める施設基準の規定は適用しない。

コンパニオン検査

・ 悪性腫瘍の詳細な診断及び治療法の選択を目的として悪性腫瘍患者本人に対して行った、以下の遺伝子検査について、患者1人につき1回に限り算定する。ただし、肺癌におけるEGFR遺伝子検査については、再発は憎悪により、2次の遺伝子変異等が疑われ、再度治療を選択する必要がある場合にも算定できることとし、マイクロサテライト不安定性検査については、家族性非ポリポーシス大腸癌の診断を目的とする場合、又は局所進行若しくは転移が認められた標準的な治療が困難な固形癌の薬剤治療方針の選択を目的とする場合に、本検査を実施した後に、

もう一方の目的で本検査を実施した場合であっても、別に1回に限り算定できる。

早期大腸癌におけるリンチ症候群の除外を目的として BRAF 遺伝子検査を実施した場合にあっては、K-ras 遺伝子検査又は RAS 遺伝子検査を併せて算定できないこととし、マイクロサテライト不安定性検査を実施した年月日を、診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。

PCR-rSSO 法を用いて BRAF 遺伝子検査を実施した場合は、K-ras 遺伝子検査の所定点数を算定する。

ア 肺癌における EGFR 遺伝子検査、ROS1 融合遺伝子検査又は K-ras 遺伝子検査

イ 膵癌における K-ras 遺伝子検査

ウ 悪性骨軟部組織腫瘍における EWS-Fli1 遺伝子検査、TLS-CHOP 遺伝子検査又は SYT-SSX 遺伝子検査

エ 消化管間葉系腫瘍における c-kit 遺伝子検査

オ 家族性日ポリポージス大腸癌におけるマイクロサテライト不安定性検査

カ 悪性黒色腫におけるセンチネルリンパ節生検に係る遺伝子検査又は BRAF 遺伝子検査

キ 大腸癌における EGFR 遺伝子検査、K-ras 遺伝子検査又は RAS 遺伝子検査

- ・算定するに当たっては、前述のアからキまでの中から該当するものを診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。

- ・悪性腫瘍遺伝子検査、区分番号「D006-2」造血器腫瘍遺伝子検査又は区分番号「D006-6」免疫関連遺伝子再構成のうちいずれかを同一月中に併せて行った場合には、主たるもののみ算定する。

- ・非小細胞肺癌の腫瘍細胞を検体とし、シークエンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として EGFR 遺伝子検査と ALK 融合遺伝子検査を併せて実施する場合は、本区分の「イ」EGFR 遺伝子検査（リアルタイム PCR 法）の所定点数と区分番号「N002」免疫染色（免疫抗体法）病理組織標本作製の「6」ALK 融合タンパクの所定点数を合算した点数を、患者1人につき1回に限り算定できる。

ア 本検査とは別に実施された肺癌における EGFR 遺伝子検査、ALK 融合タンパク検査及び ALK 融合遺伝子検査にかかる費用は別に算定できない。ただし、EGFR 遺伝子検査については、再

発や増悪により、2 次的遺伝子変異が疑われ、再度治療法を選択する必要がある場合には算定できる。

イ 本検査の実施に際し、区分番号「D006-4」遺伝子検査の「2」処理が複雑なものの所定点数を準用して算定する場合は、当該区分の「注」に定める施設基準の規定は適用しない。

- ・非小細胞肺癌の腫瘍細胞を検体とし、シークエンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として EGFR 遺伝子検査と ALK 融合遺伝子検査を併せて実施する場合は、本区分の「イ」EGFR 遺伝子検査（リアルタイム PCR 法）の所定点数と区分番号「N002」免疫染色（免疫抗体法）病理組織標本作製の「6」ALK 融合タンパクの所定点数を合算した点数を準用して、患者1人につき1回に限り算定できる。

なお、本検査とは別に実施された肺癌における EGFR 遺伝子検査、ALK 融合タンパク検査及び ALK 融合遺伝子検査にかかる費用は別に算定できない。ただし、EGFR 遺伝子検査については、再発や増悪により、2 次的遺伝子変異が疑われ、再度治療法を選択する必要がある場合には算定できる。

- ・シークエンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として特定の遺伝子の変異の評価を行う際に、包括的なゲノムプロファイルを併せて取得している場合には、包括的なゲノムプロファイルの結果ではなく、目的とする遺伝子変異の結果についてのみ患者に提供すること。また、その場合においては、目的以外の遺伝子の変異にかかる検査結果については患者の治療方針の決定等には用いないこと。

- ・乳癌の腫瘍細胞を検体とし、シークエンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として HER2 遺伝子検査を実施する場合にあっては、患者1人につき1回に限り算定する。

- ・シークエンサーシステムを用いて、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的として特定の遺伝子の変異の評価を行う際に、包括的なゲノムプロファイルを併せて取得している場合には、包括的なゲノムプロファイルの結果ではなく、目的とする遺伝子変異の結果についてのみ患者に提供すること。また、その場合においては、目

的以外の遺伝子の変異にかかる検査結果については患者の治療方針の決定等には用いないこと。

<製品関連 URL >

<https://chugai-pharm.jp/pr/npr/flt/index/>

(文責：中外製薬株式会社 監修：日本臨床検査
医学会臨床検査点数委員会)