

図1 日常診療（プレアナリシス段階）とがんゲノム医療（アナリシス段階）における検体の取扱い

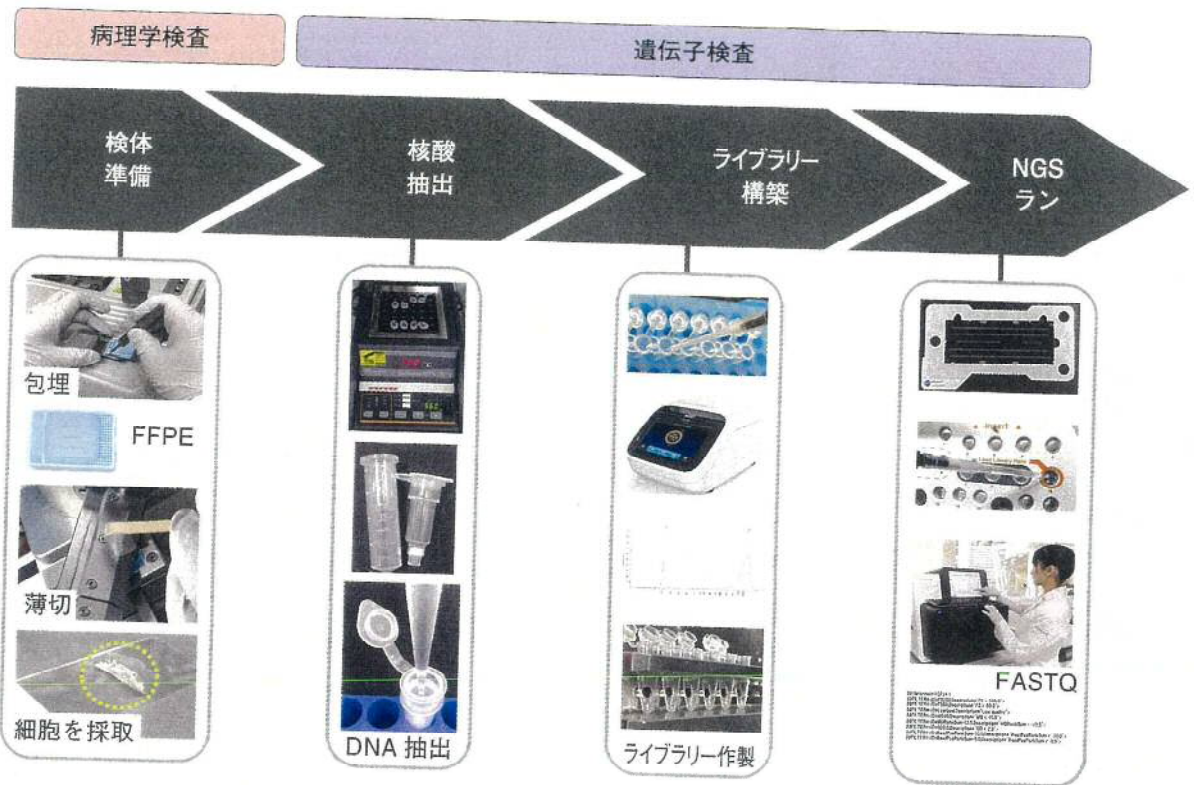


図1 がん遺伝子検査の流れ

検査工程は、検体準備（検体処理～病理標本作製）、DNA抽出、ライブラリー作製、次世代シーケンサー（NGS）によるシーケンス、バイオインフォマティクス解析となる。*



図2 マルチプレックス法

作製した複数のライブラリーを混合し、同時にシーケンスする。シーケンス後に結合させたインデックス（バーコード）配列を読み取り、検体を識別する。

想定されるFoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル/ FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルの 院内運用例

項目	患者への情報提供 (1-0)	適応の確認 (1-1)	検査の決定 (1-2)	検査の説明 (2-1、2)	PGPVの説明 (2-3)
時期	標準治療中～ 標準治療終了見込み	がん遺伝子パネル検査 の実施希望取得時	がん遺伝子パネル検査 の実施決定後	同意取得前	
目的	患者の意向確認	がん遺伝子パネル検査 の適応判断	病理組織の使用可否 確認	がん遺伝子パネル検査やPGPVに関する詳細説明、 同意取得	
主体	主治医 ゲノム担当医	主治医 ゲノム担当医	ゲノム担当医	ゲノム担当医 がんゲノム医療コーディネーター※3	
対象	患者	(診療録等で判断)	病理部	患者	
方法	資材等を用いて患者に がんゲノム医療の概要 を説明し、意向を確認 する	診療録等で標準治療の 状況、患者の状態を確 認する	病理部で組織標本の利 用可否を確認 組織検体、血液検体の どちらを使うかを決定 する	文書(資材等含む)を用いて、がん遺伝子パネル検 査やPGPVの説明を実施し、家族歴の確認を行い、 同意説明文書にて同意を取得する	
使用 資材	遺伝子パネル検査を希 望される方へ(兵庫県 立がんセンターホーム ページ)※1 おしえてがんゲノム医 療※2			FoundationOne CDx がんゲノムプロファイルの 検査(組織検体)を受けられる方へ※2 FoundationOne Liquid CDx がんゲノムプロ ファイルの検査(血液検体)を受けられる方へ※2 同意説明文書※2	
備考					家族歴が濃厚で、患者 本人に遺伝カウンセリングの希望がある場合 は遺伝カウンセリング 部門に相談する

※1:兵庫県立がんセンターホームページ <https://hyogo-cc.jp/genom/>(202210.20閲覧)

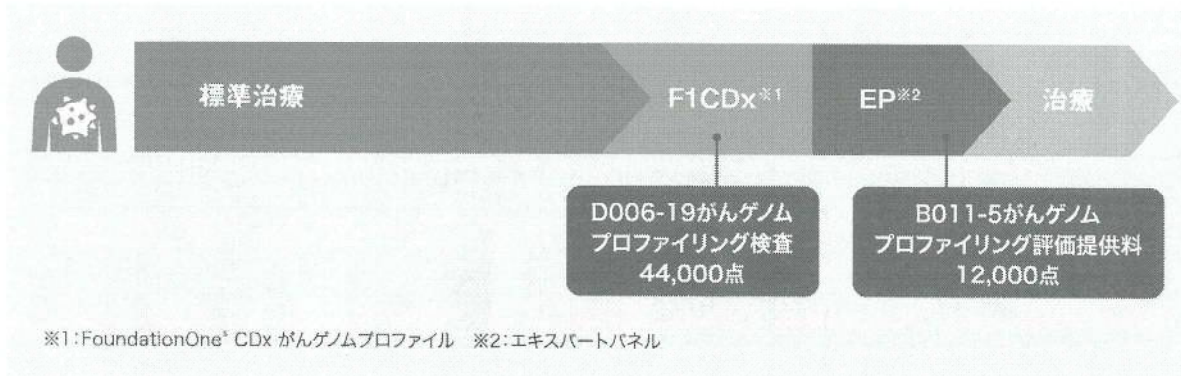
※2:おしえてがんゲノム医療、FoundationOne CDx がんゲノムプロファイルの検査(組織検体)を受けられる方へ、FoundationOne Liquid CDx がんゲノムプロファイルの検査(血液検体)を受けられる方へ、および、FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルの使用に際しての同意取得に関する資材は、以下より閲覧・ダウンロード可能
<https://chugai-pharm.jp/pr/npr/f1/material/index/>(202210.20閲覧)

※3:がんゲノム医療コーディネーターとは専任の職種を指すわけではなく、看護師や薬剤師、臨床検査技師、認定遺伝カウンセラー[®]等が兼任している施設もある。主治医やゲノム担当医が説明を行う際に補助説明を行ったり、必要に応じて遺伝診療部門へつないだりする役割を担う

項目	検体の準備 (3-1)	検体の提出 (3-2)	検査結果・ 臨床情報を C-CATに登録 (3-3)	検査結果の 確認 (4-1)	エキスパート パネルへの参加 (4-2)	検査結果の 説明 (5-1)	PGPVへの 対応 (5-2)
時期	同意取得後	検体準備終了後	検体提出～ エキスパートパ ネル	検査結果入手後	エキスパートパ ネル実施日	エキスパートパネル後	
目的	検体の準備を依頼	検査オーダーを 実施し、検体を SRLに提出	検査結果・臨床 情報をC-CATに 登録	検査結果(解析 結果レポート、 C-CAT調査結 果)を入手し、結 果を確認	検査結果の解 釈(薬物療法、 PGPVに対する フォローアップの 情報等)を入手	結果を患者に説明	
主体	ゲノム担当医	病理部 検査部 事務スタッフ	ゲノム担当医 事務スタッフ	ゲノム担当医 事務スタッフ	主治医 ゲノム担当医等関 係者	主治医 ゲノム担当医 がんゲノム医療コーディネーター ^{※3}	
対象	組織検体:病理部 血液検体:検査部	中外FMIポータル システム SRL	中外FMIポータル システム C-CATがんゲノム 検査ポータル	中外FMIポータル システム C-CATがんゲノム 検査ポータル	がんゲノム医療中 核拠点病院、がん ゲノム医療拠点病 院のエキスパート パネル	患者	
方法	組織検体:病理部 へ依頼する 血液検体:採血を 行う	中外FMIポータル システムを用いて 検査を依頼し、 SRLの指定した 方法で検体・依頼 書を提出する	入手した検査結 果および臨床情 報をC-CATに登 録する	中外FMIポータル システム、C-CAT がんゲノム検査 ポータルよりそれ ぞれのレポートを 入手して結果を確 認する	エキスパートパネ ルに出席し、ディ スカッションに参 加する	解析結果レポート 等を用いて、遺伝 子変異の情報、 治験等の情報、 エキスパートパネ ルの結論等を患 者に伝える	PGPVの開示希 望の確認を行い、 必要に応じ遺伝 カウンセリング部 門に対応依頼を 行う
使用 資材				解析結果レポート C-CAT調査結果			
備考				がんゲノム医療連 携病院の場合は、 エキスパートパネ ル実施施設に参 加申し込みを行い 資料を送付する			

FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル/ FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルの保険償還イメージ

■ FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイルをCGP検査として実施

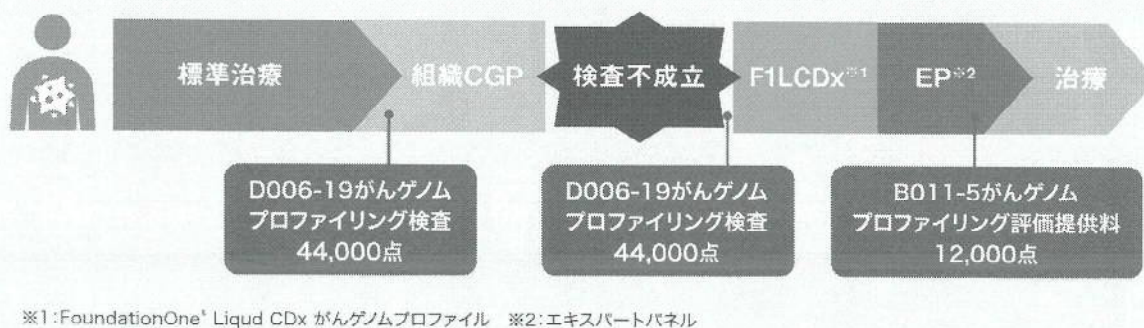


■ FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルをCGP検査として実施

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



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



厚生労働省、診療報酬の算定方法の一部を改正する件(令和4年厚生労働省告示第54号告示)別表第一
<https://www.mhlw.go.jp/content/12404000/000907834.pdf> をもとに作成(2022年3月現在)(2022.10.20閲覧)
 厚生労働省、診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について(令和4年3月4日保医発0304第1号)別添1 PDF(医科点数表)
<https://www.mhlw.go.jp/content/12404000/000907838.pdf> をもとに作成(2022年3月現在)(2022.10.20閲覧)