

令和6年5月16日

「マルチプレックス遺伝子パネル検査（告示旧45）」の総括報告書に関する評価について

先進医療技術審査部会

座長 竹内 勤

岡山大学病院から提出のあった総括報告書について、先進医療技術審査部会で評価を行い、その結果を以下のとおりとりまとめたので報告いたします。

1. 先進医療の概要及び申請医療機関からの報告の概要

先進医療の名称：マルチプレックス遺伝子パネル検査
適応症：進行再発固形がん（治療法が存在しないもの又は従来の治療法が終了しているもの若しくは従来の治療法が終了予定のものに限る。）
<p>医療技術の概要：</p> <p>腫瘍細胞に発生している遺伝子変異を明らかにする「がん遺伝子パネル検査」は、がんゲノム医療において不可欠な検査である。</p> <p>TruSight Oncology 500 (TSO500) は 523 遺伝子をターゲットとする DNA+RNA アッセイであり、mutation やコピー数異常、融合遺伝子、また Microsatellite Instability (MSI) や Tumor Mutation Burden (TMB) のような免疫療法バイオマーカーの正確な測定も可能である。</p> <p>本試験では、抗悪性腫瘍薬による治療を検討している、またはその可能性がある、治癒切除不能または再発の病変を有するがん患者を対象として、がん関連遺伝子の変異、増幅、融合を 1 回のアッセイで検出可能なマルチプレックス遺伝子パネル検査試薬 (TSO500) を用いた解析を行い、actionable な遺伝子異常を有する患者の割合を求め、遺伝子プロファイリング検査の臨床的有用性を検証する。</p> <p>○主要評価項目：Actionable な遺伝子異常が検出される患者の割合</p> <p>○副次評価項目：シーケンス成功割合、対応する治療薬が投与された割合、承認体外診断薬との結果の一致割合</p> <p>○予定症例数：250 例（登録症例数：250 例）</p> <p>○試験期間：2020 年 12 月～2023 年 5 月</p> <p>○臨床研究登録 ID：jRCT1062200037</p>
<p>医療技術の試験結果</p> <p>○有効性の評価結果</p> <p>解析が成功した 248 症例のうち、100 症例（40.3%、95%CI：34.2%－46.4%）でエビデンスレベル 3A 以上の遺伝子バリエーションが検出された。この値は、TSO500 に収載されている治療介入への判断根拠となり得る actionable な遺伝子変異が 1 つ以上検出さ</p>

れる期待値を約 40%としたエンドポイントの登録数設定根拠に合致した結果であった。

がん腫を問わず、すべての解析症例全体のおよそ 30%で治療介入への判断根拠又は診断の補助となり得る変異が 1 以上検出されれば、パネルの有用性としては十分妥当とした primary endpoint の設定根拠も踏まえて、本研究では actionable な遺伝子異常を有する患者の割合は 50%前後であることを見込んでおり、40.3% (95%CI : 34.2% - 46.4%) の症例で actionable な遺伝子変異が 1 つ以上検出されたことから、概ね見込み通りの結果が得られており、TSO500 遺伝子パネル検査は有効であると判定した。

また、18 症例 (7.3%) に対して、遺伝子バリエントに対応した治療薬が投与された。この割合は、保険収載されている遺伝子パネル検査と同等のレベルであり、TSO500 遺伝子パネル検査の有効性を示している。

○安全性の評価結果

本試験では、検査に関連する有害事象は発生しなかった。

○結論

本研究では 40.3% (95%CI : 34.2% - 46.4%) の症例で actionable な遺伝子変異が 1 つ以上検出されており、期待値を約 40%としたエンドポイントの登録数設定根拠に合致した結果であった。また、シーケンス成功割合は、DNA のシーケンス成功割合は 100% (248/248)、RNA のシーケンス成功割合は 85% (210/248) であった。以上の結果は、TSO500 遺伝子パネル検査の有効性を示している。

2. 先進医療技術審査部会における審議概要及び検討結果

(1)開催日時：令和 6 年 5 月 15 日 (水) 16:00～

(第 161 回 先進医療技術審査部会)

(2)議事概要及び検討結果

岡山大学病院から提出のあった総括報告書について、先進医療技術審査部会で、有効性・安全性等に関する評価が行われた。重要な指摘事項、総評としての概要は以下のとおりであった。

- 既に保険適用されているオンコガイドや F1CDx 等のがんゲノムプロファイリング検査に比べ、エビデンスレベル 3A 以上の遺伝子バリエントの検出率 40.3% はほぼ同等のレベルと理解されるが、本技術では解析遺伝子の種類は既存の検査より増加しており、より多数の TMB-high の検出が可能で、また少量の検体でも実施可能という利点もある。保険診療上の評価につながる、遺伝子バリエントに対応した治療薬が投与された割合は 7.3% で、既存の検査とほぼ同等と考えられる。医療技術そのものの成熟度については問題ないと考えられる一方、本技術の特性を生かすためにはエキスパートパネルの診断精度を担保する必要がある。

当該技術の総括報告書を了承し、先進医療会議に報告することとした。

【本会議での評価結果】

(別紙 1) 第 161 回先進医療技術審査部会 資料 1-1、1-2 参照

【評価技術の概要】

(別紙2) 第161回先進医療技術審査部会 資料1-3参照