

## 希少がんの診療実態に基づく希少がん診療ガイドライン作成支援に関する研究

研究分担者 川井 章\*,\*\*

研究協力者 岩田慎太郎\*\*, 加藤陽子\*\*

\*国立がん研究センター中央病院骨軟部腫瘍リハビリテーション科, \*\*国立がん研究センター希少がんセンター

### 研究要旨

新たに希少がんに対する診療ガイドラインを作成するにあたっては、既存のガイドライン整備状況、希少がんの診療実態からみた診療ガイドライン作成の必要性を十分に検討し、ガイドライン作成候補を適切に選定することが重要である。本研究では、現在、わが国で入手可能な診療ガイドラインに未掲載の希少がんを網羅的に検索し、新たに診療ガイドラインを作成すべき疾患のリストアップを行うとともに、国立がん研究センター希少がんセンターが実施している希少がんホットラインの相談内容から、実際の臨床現場においてどのような希少がんに関する診療上の問題が多いかを検討した。

### A. 研究目的

希少がんの診療においては、症例数が少ないために標準的治療が確立されていない、あるいは症例数の比較的多い類似の腫瘍に準じて治療が行われている、などの診療実態が報告されている。一方、ある種の希少がんは臓器横断的な疾患として、現存する診療ガイドラインの中に部分的に収載されているものもあり、標準的治療実施のためのガイドライン整備状況は疾患毎にさまざまである。

希少がんの治療成績向上のために、各々の希少がんに対する数少ない最新のエビデンスを偏りなく収集し、標準的手法に基づいて評価した診療ガイドラインの作成及び普及はきわめて有用である。しかし、190種類以上存在するとされる希少がん各々のガイドライン整備状況、ならびに新たに診療ガイドラインを作成すべき希少がんに関して、これまで系統的に検討されたことはない。希少がんに対する診療ガイドラインの作成を始めるにあたっては、新たに診療ガイドラインの作成が必要な疾患候補を適切に選定することが重要である。

本年度は、1. 現在、わが国で入手可能な診療ガイドラインに未掲載の希少がんを網羅的に検索し、新たに診療ガイドラインを作成すべき疾患の

リストアップを行うとともに、2. 国立がん研究センター希少がんセンターが実施している希少がんホットラインの相談内容から、相談件数の多い希少がんの抽出を行い、実際の臨床現場においてどのような希少がんに関する診療上の問題が多いかを明らかにし、希少がん診療ガイドラインの作成に資することを目的とした。

### B. 研究方法

1. 診療ガイドラインの整備状況からみた希少がんガイドライン作成候補の抽出

A) 既存の診療ガイドラインの検索

「希少がん医療・支援のあり方に関する検討会報告書（平成27年）」に掲載されている「院内がん登録を使ったがん種別の頻度」は、欧州の関連学会の連合プロジェクトである RARECARE が2011年に報告した RARECARE 分類に、2008年から2011年の本邦での院内がん登録の患者数を対応させたものである。この表に掲載されている希少がんを対象として、2017年9月の時点で、わが国で入手可能な悪性腫瘍診療ガイドライン計31冊の中に、それらの標準的治療に関する記載が存在するか検索した。

B) 領域別専門家パネルによるガイドライン作成の必要性の検討

国立がん研究センター希少がんセンターに所属する各領域の専門医師により、上記手順でリストアップされた疾患候補のうち、新たな希少がん診療ガイドラインとして作成することが望ましいものを選定した。

#### 2. 希少がんホットラインの解析

希少がんホットラインに過去3年間に相談のあった全症例の背景、疾患名、問題点等を検討した。

### C. 研究結果—アンケート調査

1. 既存の31診療ガイドライン検索の結果、14種の希少がんが既存のガイドラインのいずれにも未掲載であることがあきらかとなった。さらに領域別専門家による検討の結果、その中から8種類の希少がんが新たに診療ガイドラインを作成すべき疾患として抽出された(表)。

2. 2014年から2016年(3年間)の「希少がんホットライン」新規相談者数は、9,606名であった。相談者の内訳は、患者本人50%、家族29%、医師10%、MSW8%、看護職1%、その他2%であった。

相談時の病名は、肉腫(サルコーマ)30%、悪性黒色腫(メラノーマ)8%、原発不明がん6%、悪性リンパ腫5%、GIST(消化管間質腫瘍)4%、神経内分泌腫瘍3%、眼腫瘍2%、脳腫瘍2%、悪性中皮腫1%、胸腺腫・胸腺がん1%、胚細胞腫瘍1%、その他37%であった。

相談全体の30%と最も相談の多かった肉腫(サルコーマ)の内訳は、脂肪肉腫14%、子宮肉腫12%、平滑筋肉腫7%、粘液線維肉腫6%、骨肉腫4%、血管肉腫3%、ユーイング肉腫3%、滑膜肉腫2%、横紋筋肉腫2%であった。

その他37%の内訳は、聴器がん、腺様嚢胞がん、嗅神経芽細胞腫、口腔がん、尿管がん、副腎皮質がん、褐色細胞腫・パラガングリオーマ、陰茎がん、絨毛性腫瘍、卵巣の境界型悪性腫瘍、腹膜がん、膣・外陰がん、神経内分泌がん、小腸がん、肛門がん、基底細胞がん、有棘細胞がん、乳房外パジェット病、汗腺がん、メルケル細胞がん、慢性リンパ性白血病、成人T細胞白血病・リンパ腫、

悪性組織球腫、骨髄増殖性腫瘍、肝芽腫、神経芽腫、ウイルス腫瘍、悪性葉状腫瘍、炎症性偽線維芽腫瘍、遺伝性のがん(BRCA, リンチ, MEN, その他)、心臓の腫瘍、NUT癌(NUT midline carcinoma)などであった。

表. ガイドライン作成を考慮すべき希少がん

疾患名	推定罹患率 (1/10万人年)
小腸癌	0.98
肛門癌	0.46
陰茎癌	0.30
慢性骨髄単球性白血病	0.15
副腎癌	0.08
眼腫瘍	0.07
腹膜中皮腫	0.07
カポジ肉腫	0.03

### D. 考察

今回の検討から、多彩な腫瘍の集合体である希少がんにおいては、その疾患の特性(発生部位、生物学的特徴、治療方法、予後)、わが国の診療体系などから、ガイドラインの整備状況もさまざまであることが明らかとなった。本研究班において希少がん診療ガイドラインを作成するにあたり、診療ガイドラインの整備状況、ガイドライン作成の必要性に関する専門家の意見等をもとに、新たにガイドライン作成を考慮すべき希少がんを選択した。今後は、今回のようなアプローチでは検討が困難な多診療科にまたがる領域の希少がん(後腹膜肉腫、頭頸部肉腫など)に関してもガイドライン整備の検討を行う予定である。

### E. 結論

新たに診療ガイドライン作成を考慮すべき希少がんの検討を行った。

### G. 研究発表

該当なし

### H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし