

厚生労働科学研究費（がん対策推進総合研究事業）  
 総括研究報告書  
 希少がんの病理診断と診療体制の実態とあり方に関する研究

研究代表者 西田 俊朗 国立がん研究センター中央病院 病院長

研究要旨：

本研究では希少がんの代表的疾患として骨軟部肉腫を取り上げ、その病理診断の正確性を検証すると共に、希少がん対策ワーキンググループ（WG）が開示した専門施設の要件と専門施設の情報公開に必要な集約化が起こっているかを検討した。

肉腫治療紹介症例の病理診断見直し研究では、国立がん研究センター中央病院では、628検体（患者数624名；以後1検体1症例とカウントする）を対象に病理診断見直しを行った。中央病院の「骨軟部腫瘍専門病理診断医」と紹介元病院の一般病理診断医の病理診断が一致したものは628症例中403例（64.2%）であり、225例（35.8%）で病理診断に何らかの変更がなされた。変更の内訳は、不一致153例（24.3%）、特定52例（8.3%）、脱特定20例（3.2%）であった。良悪性の判定が専門医の病理診断で変更されたものは92例（14.6%）である。診断変更の主たる理由は、HE染色での組織像の解釈の違いで、48.9%を占めた。専門的な免疫染色あるいは遺伝子解析が利用できなかったことが診断変更の主たる理由と考えられたものはそれぞれ24.4%、8.9%であった。九州大学病院での同様の検討では、総症例が52例で、診断一致は23例（44.2%）、脱特定は3例（5.7%）、特定は18例（34.6%）、不特定は8例（15.3%）であった。診断不一致の主要因として、特殊補助診断法（遺伝子解析および専門的免疫染色）が30%を占めた。九州大学病院での関連施設の軟部腫瘍の病理診断全例見直し研究では、合計994例登録され、診断一致が850症例、部分一致が80例、完全不一致が66例であった。GISTでの中央診断の有用性の検討では、534症例中、中央病理診断で19例（4%）がGIST以外の腫瘍と診断された。更に、中央病理でGISTと診断された症例でも94例（18%）が、追加治療を必要とする高リスク以外とは異なるリスクと診断された。

情報公開による影響の検証では、専門施設での治療患者の割合は、観察期間の間中、四肢軟部肉腫においてはわずかな増加がみられ、眼腫瘍においては不変であった。則ち、情報公開が集約化を推進する効果は存在するが、その大きさからは非常に限定的であった。

## A. 研究目的

研究代表者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

西田 俊朗 国立がん研究センター中央病院  
 病院長

本研究の目的は希少がんの診療提供体制における2つの課題、①本邦における病理診断の正確性を検証し、②四肢軟部肉腫と眼腫瘍で専門施設の情報公開により「必要な集約化を推進」が実診療で起こっているかを追跡検証することである。

「希少がん医療・支援のあり方に関する検討会」で指摘されている通り、希少がんの病理診断には、専門病理医の不足や治療専門施設と専門病理医のマッチングの不良により、診断の遅れ、診断精度がcommon cancerに比し低いといった課題がある。その補完目的で国立がん研究センターと日本病理学会が提供する二つの病理診断コンサルテーション体制がある。一方で、本邦における一般病院で

の希少がん病理診断の正確性は未検証である。

本研究では希少がん病理診断の正確性（病理診断の質）検証のために、希少がんの中で一定数を占める軟部肉腫を対象に、国立がん研究センター中央病院および九州大学病院へ治療紹介症例の「骨軟部腫瘍専門病理診断医」による診断見直しに伴う病理診断の一致率と不一致の場合の要因を明らかにする（非系列病院間の診療課題症例の検討）。更に、九州大学病院では、九州大学の関連病院で診断された良悪軟部腫瘍を全例、九州大学の「骨軟部腫瘍専門病理診断医」が見直し、軟部腫瘍の日常病理診断における病理医間の診断一致率を検証し、不一致の要因を明らかにする（系列病院間の日常診療症例の検討）。消化管間質腫瘍（GIST）に関しては、平成29年度までにSTAR ReGISTry研究に前向きレジストリされ中央病理診断された症例データを用い、参加施設における全例病理診断の見直しを行い、中央病理診断との一致率の検証と不一致の要因解明、中央病理診断の

一般病院での診療に対する影響を明らかにする。

情報公開で集約化を推進するため、厚生労働省委託事業による希少がん対策ワーキンググループ四肢軟部肉腫分科会と眼腫瘍分科会において専門施設の要件と情報公開項目が決定され、平成29年から専門施設の自由参加による情報公開プログラムが開始された。本研究はこれに関連して患者受療動態への影響を追跡する。具体的には、四肢軟部肉腫と眼腫瘍に関して、院内がん登録やナショナルレセプトデータベースなど使い、参加施設と非参加施設への診療集約状況を検証し、加えてアンケート調査する。

本年度は、最終年度であり、これらの研究成果をまとめるとともに、平成30年度に行った欧州の希少がん拠点（英国；Royal Marsden Hospital、フランス；Centre Léon Bérard）視察成果を加え、今後の本邦での希少がん診療の在り方を考察し、提言する。

本研究は各研究とも介入を伴わない観察研究であるが、人を対象とする医学研究に関する倫理指針に従い研究者の所属施設の研究倫理審査委員会に計画の審査を受けその指示に従って遂行する。

## B. 研究方法

### A. 病理診断の正確性の検証

#### 1) 肉腫治療紹介症例の病理診断見直し研究

肉腫専門施設が他院紹介症例を受け入れる際、通常、前医から病理診断標本と病理診断書が添付される。国立がん研究センター中央病院と九州大学病院において、平成29年研究開始後2年間の間に、前医での病理診断が軟部肉腫（疑いを含む）で、病理所見が添付され、病理標本が手に入った全ての軟部肉腫紹介患者の病理診断を見直し、診断一致率や不一致の要因分析を行った。病理診断見直し対象症例について、「骨軟部腫瘍専門病理診断医」による病理診断を行った後、紹介病院での病理診断を確認し、診断の一致・変更を記録した。診断の変更は3カテゴリー；【不一致】他院の診断名とまったく異なる診断名がつけられたもの、【特定】他院診断名に含まれる複数の腫瘍型のうちから特定の診断が確定されたもの、【脱特定】他院で特定された診断名に対して、特定を避けたもの、に分類した。さらに、追加で実施した補助診断の内容と数を計測した。

#### 2) 軟部腫瘍の病理診断全例見直し研究

九州大学の関連施設で診断された軟部腫瘍全例見直し研究では、九州大学の関連病院の8施設で診断された良悪含め全軟部腫瘍（疑いを含む）の検体を九州大学病院に集め、必要な検査を追加し、全例を「骨軟部腫瘍専門病理診断医」が中央診断し、病理診断の一致率や不一致の要因分析を行う。

#### 3) GISTの中央病理診断結果の検討

診療ガイドラインでは、高リスクGISTに対しては完全切除後3年間のイマチニブ治療が標準治療である。申請者等は各施設で高リスクGISTと診断された症例534例を前向きにレジストリしている。このレジストリの付随研究として施設病理診断と中央病理診断の一致率と不一致要因を解析し、不一致の場合、中央病理診断がその後の治療変容を促すかを解析し、中央病理診断の治療体系上の意義と課題を明らかにする。

### B. 専門施設情報公開による影響の検証

平成28年3月に四肢軟部肉腫ワーキンググループ(WG)が設置され、同年10月から眼腫瘍WGがつくられた。WGでは、それぞれの疾患の専門施設の基準・条件、および情報公開項目を設定し、2017年12月に四肢軟部肉腫の専門施設53施設、2018年9月に眼腫瘍の専門施設60施設の情報が公開された。患者の集約状況は、2014年～2018年の院内がん登録全国集計データを用い解析した。

## C. 研究結果

### A. 病理診断の正確性の検証

#### 1) 肉腫治療紹介症例の病理診断見直し研究

～国立がん研究センター中央病院での検討～

中央病院の肉腫病理診断医による病理診断と他院病理診断が一致したものは628例中403例(64.2%)であり、225例(35.8%)で病理診断に何らかの変更がなされた。変更の内訳は、不一致153例(24.3%)、特定52例(8.3%)、脱特定20例(3.2%)であった。良悪性の判定が専門医の病理診断で変更されたものは92例(14.6%)存在した。他院における病理診断が「骨軟部腫瘍専門病理診断医」によってなんらかの変更された225例について解析した。診断変更の主たる理由は、HE染色での組織像の解釈の違いに由来するものが最も多く110例(48.9%)を占めた。専門的な免疫染色が主たる要因と考えられたものは55例(24.4%)、遺伝子解析が利用できなかったことが主たる理由と考えられたものは20例(8.9%)であった。仮に免疫染色の実施に要する費用を1抗体4000円、FISHの費用を1回20,000円と換算すると、628例の病理再検討のために要した追加金額は11,356,000円であり、1例あたり平均18,083円であった。

病理診断が変更された225例中、病理診断の変更によって治療方針が変更された症例は91例(全628例中14.5%、診断変更例の40.4%)存在した。病理診断が変更されても治療方針に変更がなかったものは134例(全症例の21.3%、診断変更例の59.6%)であった。その内訳は、病理診断の変更によって外科的治療の方針が変更されたものは47例(全628例中7.5%、診断変更例の21.0%)、内科的治療の方針が変更されたものは51例(全628例中8.1%、診断変更例の22.8%)であった。

～九州大学病院での検討～

他院から持ち込みの軟部腫瘍の九州大学病院病理での見直し研究の対象症例は 52 例で、診断一致例が 23 例 (44%)、部分的に一致した例が 21 例 (40%; 特定、脱特定)、完全不一致症例が 8 例 (15%) であった。病理診断の一致・不一致に影響が大きいと思われたのは遺伝子解析および専門的免疫染色であり、診断一致しなかった症例の 55%において遺伝子解析および専門的免疫染色が利用できなかったことが原因と考えられた。医療経済的には、専門的免疫染色及び遺伝子解析に対して 174 万円の費用を要した。病理診断が一致しなかった症例で、治療変更があった症例は 46%であり、そのうち患者への影響が大きいと考えられた症例は治療変更例の 30%であった。

### 2) 軟部腫瘍の病理診断全例見直し研究 (九州大学)

関連施設の軟部腫瘍の病理診断全例見直し研究では、合計 994 例収集され、診断一致が 850 症例 (85.5%)、部分的に一致した症例が 80 例 (8.0%)、完全不一致であった症例が 66 例 (6.6%) であった。これらを診断時点で九州大学病理学教室にコンサルトしていたものとそうでないものに分けると、コンサルト症例は 78 例であり、診断一致が 31 例 (40%)、部分的な一致が 33 例 (42%)、不一致が 14 例 (18%) である。非コンサルト症例 916 例では、一致が 843 例 (92%)、部分的な一致が 47 例 (5%)、不一致が 52 例 (6%) であった。コンサルト症例で診断一致しなかった症例のうち遺伝子解析及び専門的免疫染色 (特殊補助診断法) が原因であった症例は 28 例 (36%) であった。一方、非コンサルト症例では 1 例 (0.1%) であった。医療経済的には、コンサルト症例では 260 万円程度を要したのに対し、非コンサルト症例では 6 万円程度であった。診断一致しなかった症例のうち、治療変更があった症例は、コンサルト症例、非コンサルト症例それぞれ 35%、6%であり、患者の影響が大きいと考えられる症例はそれぞれ 21%、3%であった。上記の結果からは、診断および治療のいずれの側面においても非専門施設で難渋する症例を専門施設で病理学的に再診断することには大きな意義があると考えられ、さらに医療経済的な側面からも集約化して行うことは費用対効果に優れることが示唆された。

### 3) GISTでの中央診断の有用性の検討

STAR ReGISTry 研究でレジストリされ中央病理診断が行われた 534 症例中、中央病理診断で 19 例 (4%) が GIST 以外の腫瘍と診断され、中央病理で GIST と診断された症例中 94 例 (18%) が、高リスク以外のリスクと診断された。中央病理診断レポート返却後に、元病院での診療変化を追跡した。中央病理診断で非 GIST と診断され、その時点でアジュバント治療を行っていた 10 症例中、4 例 (40%) はその後も治療を継続していた。GIST 診

療ガイドラインでアジュバント治療が推奨されない PDGFRA (D842V) 変異を持った 8 症例中 3 例 (約 40%) でも治療は継続されていた。wild-type GIST (KIT・PDGFRA 遺伝子変異がない GIST) と中央病理診断された症例では治療変更は認めなかった (wild-type GIST に対しては、専門家はアジュバント治療を勧めないが、ガイドラインにはその記載が無い)。

### B. 専門施設の情報公開による集約化への影響

希少がん対策ワーキンググループでは、がん種ごとにその集約化をはじめとする医療提供体制の諸問題を検討することが定められており、これまで、四肢軟部肉腫および眼腫瘍についての検討がなされてきた。両がん腫とも専門施設の情報公開を行うことが自然な集約化を促進する一つの方法と考え、一定の基準を決めて専門施設を募集したうえで国立がん研究センターのホームページ上での公開がなされた。今回はその効果を検証するために、眼腫瘍専門施設の情報公開後、その参加施設に対してアンケート調査を行い、施設側の意見を収集した。結果、情報公開そのものについては好印象でとらえられているものの、実際に影響があった、話題に上がったと回答した施設は少数に過ぎなかった。更に、院内がん登録全国集計データからは、専門施設の情報公開後、専門施設における患者受療割合は、四肢軟部肉腫ではわずかな増加がみられ、眼腫瘍においては不変であった。則ち、情報公開が集約化を促進する効果は存在するが、その大きさは非常に限定的であった。

### D. 考察

本研究では、わが国の臨床現場における 1. 希少がん病理診断の正確性と 2. 病理診断の変更に伴う治療方針への影響を、希少がんの重要なカテゴリーである骨・軟部腫瘍を中心に解析した。具体的には、①. がん専門病院で、骨・軟部腫瘍に高い専門性を持つ国立がん研究センター中央病院と九州大学病院を紹介受診した骨・軟部腫瘍症例をレジストリし、前医の診断を再検討できる症例を解析対象とした「肉腫治療紹介症例の病理診断見直し研究」と、②. 九州大学形態機能病理の関連病院で診断された良性悪性全ての骨軟部腫瘍あるいは骨軟部腫瘍の鑑別を必要とする症例を対象とした関連病院の「軟部腫瘍の病理診断全例見直し研」、並びに、③. 高リスク GIST の前向きレジストリ研究である STAR ReGISTry 研究で中央病理診断を行い、GIST の専門病理医と一般病理医の病理診断の一致状況を解析、不一致の場合の臨床影響度を評価した。①は様々な病院からのコンサルテーションやセカンドオピニオン等を広く含むが、一方で、診療で問題があった特殊な症例が集まる可能性があり、②は良性・悪性骨軟部腫瘍の

一般病院での病理診断実体を反映するが、病理コンサルテーションが暗黙裡に出来上がっており、教育体系も同じ系列大学病院間の診断の検討である。一方、③は GIST という比較的病理診断基準の明確な疾患を対象としており、参加施設は GIST の診療意識の高い病院のみが参加している。国立がん研究センター中央病院は、骨軟部腫瘍患者数からみると相対的に規模は大きく、全国の連携や関連のない病院からも患者が紹介されるがんの旗艦病院であり、一方、九州大学病院は、九州・中国地方に根差す地域の中核基幹病院であり、病理診断に関しては医局を中心とした診療が展開されている。この二つの病院をモデルに設定し、本邦の骨・軟部腫瘍病理診断の現況を解析、それが診療に及ぼす影響を推察した

「持ち込み標本見直し研究」では、国立がん研究センター中央病院では、628例中、225例(35.8%)で病理診断に何らかの変更が行われ、変更の内訳は不一致153例(24.3%)、特定52例(8.3%)、脱特定20例(3.2%)であり、九州大学病院では、52例が解析対象症例となった。うち、診断一致は23例(44.2%)、脱特定は3例(5.7%)、特定は18例(34.6%)、不一致は8例(15.3%)であった。診療影響度は、病理診断に変更があったものの治療方針に影響がなかったものを軽微な変更とみなし、実際に治療方針に影響を及ぼした変更を重大な変更とみなすと、中央病院では軽微な変更は21.3%で、重大な変更は14.5%であった。一方、九州大学病院では治療への影響は、診断が一致しなかった症例のうち、治療変更があったと考えられるものが46.1%で、その影響が大きい治療変更は30.7%であった。両病院の今回の病理診断不一致率(中央病院:24.3%、九州大学病院15.3%)は、欧州からの既報(重大な不一致9%~19%)に比べて、不一致率がやや高いように見える。ただ、本研究「肉腫治療紹介症例の病理診断見直し研究」の病理診断の不一致に関しては、診療上課題のあった症例が集積している可能性があること、欧州からの既報では亜型違いをminor discrepancy(軽微な不一致)として別部類しているのに対し、本研究においては、病理学的なminor discrepancyというカテゴリーを採用せず、亜型違いもすべて病理学的「不一致」と分類したことも関係すると思われる。実際に、九州大学病院で行った「軟部腫瘍の病理診断全例見直し研究」では、「コンサルト症例」での不一致率は17.9%で、「非コンサルト症例」の不一致率は5.7%、全体の不一致率は6.6%であった。従って、本邦の2病院での病理診断見直しにおける不一致率は、欧米(Lurkin et al. 2020, Ray-Coquard et al. 2012, Thway et al. 2014)の結果に概ね類似していると判断する。

また、九州大学病院の「軟部腫瘍の病理診断全例

見直し研究」では、「非コンサルト症例」の不一致率が「コンサルト症例」の不一致率よりかなり低く、同様に患者影響度が大きな治療変更に関しても、「非コンサルト症例」は約3%、「コンサルト症例」は20-30%であった。この結果は、一般病院の十分な知識と能力がある「病理診断専門医」は、適切にコンサルテーションを行えば「骨軟部腫瘍専門病理診断医」の診断で病理診断変更となり結果として治療変更に至る可能性がある症例を効率よく抽出出来ることを示唆している。

一方、GISTでは、中央病理診断と一般病院での診断の不一致率は約4%で(診療影響度大)、それに加えリスクの相違(診療影響度比較的軽微)が18%で見られた。病理診断病名の不一致の要因としては、KITの免疫染色の判断(陽性基準や染色方法)の相違、DOG-1染色やKIT・PDGFRA遺伝子変異検索がなされていないことが主原因と推測された。孰れもその検査の一部乃至多くが、GISTの病理診断では既に保険承認されている。

以上、骨軟部腫瘍とGISTの研究から、病理診断の変更に伴う臨床的影響は、診断の変更のあった症例は、かなりの確率で外科的治療ないし内科的治療方針の変更が必要であった。特に、個別化治療が確立している肉腫~横紋筋肉腫、骨腫瘍ではユーイング肉腫、骨肉腫、GIST~では、病理診断に基づきその腫瘍特異的な集学的治療が存在し、それを行わないことは患者の予後やQOLを変え、無効で不適切な医療で“害”を与える可能性を考える。また、医療経済的にも不効率である。従って、個別化治療が確立している疾患領域では、中央病理診断或いは適正な病理コンサルテーションを利用し、精度高い病理診断を提供することは、臨床的にも重要で、医療経済的にも効率的と考えられる。

希少がんについて特殊検査を含め中央病理診断又は病理コンサルテーションすることで、適正な病理診断を提供できるようになるとしても、中央病理診断又は病理コンサルテーションを行うには、幾つかの課題が想定される。例えば、必要な中央病理診断又は病理コンサルテーション数を処理できる専門病理診断医を確保できるか、また、集められた専門病理診断医全員が同じ基準で診断できるか；中央病理診断又は病理コンサルテーションに必要な費用は、誰がどうカバーするか、或いは、中央病理診断又は病理コンサルテーションをすることで医療費用の増加を招かないか；中央病理診断又は病理コンサルテーションを提供した時、本当にその結果に基づき一般病院での希少がん医療が変わるか、と言った課題がある。具体的に、本研究で取り上げた骨軟部腫瘍の病理診断に関しては、わが国では骨軟部腫瘍を専門とする「骨軟部腫瘍専門病理診断医」は少なく、骨軟部腫瘍全例を中央病理診断することは、コンサルタントへの負担が過大と

なり、現時点では現実的ではない。ただ、希少がんを専門とする病理診断専門医の判断基準を一定にするエキスパートパネル、所謂、「目合わせ」は、既に本邦でも日本病理学会を中心に、骨軟部腫瘍等一部の領域で行われている。特殊検査にかかる費用に関しては、両病院からの報告にあるように、試薬を効率的に使用し、精度高い補助診断法を施行する観点（費用対効果）から、骨軟部腫瘍の病理特殊補助診断法（専門的免疫染色並びに遺伝子解析）に関しては拠点を作り一括して行う方が望ましい、と考える。治療を必要とする患者の増減に関しては、中央病理診断を行ったGISTを例に考えると、フランスの骨軟部肉腫全例登録データの報告（Perrier L et al. PLoS One. 13:e0193330, 2018）では、GISTの中央病理診断をすることで、適正なGIST症例に必要な治療が提供できるだけでなく、治療（高額な分子標的治療薬を使う治療）が必要な症例数は減少することが示唆されている（全ての希少がんで、高額な医療が必要であるとは限らないため）。一方、中央病理診断結果が、一般病院での診療動態を変えるかと言う問題に関しては、GISTの調査の結果からは、40%は引き続き従来の自らの病院の病理診断に基づく医療が継続されていることから、中央病理診断又は病理コンサルテーションを導入し希少がん病理診断の精度を上げたとしても、中央病理診断又は病理コンサルテーション結果が診療に反映される仕組み（ナッジ）が必要と考える。

以上を踏まえ、希少がんの代表的疾患である骨軟部腫瘍・GISTで、病理診断の質を担保し、適正な医療を提供するには、①. 骨軟部腫瘍専門の病理診断専門医（「骨軟部腫瘍専門病理診断医」）の数の確保と質の向上が必要であり、「骨軟部腫瘍専門病理診断医」のもとに、必要な症例が速やかに集約され病理診断されること、②. 敷居が低くアクセスの良いコンサルテーションシステム、或いは、中央病理診断システムが準備され、希少がん診断に必要な特殊補助診断法（専門的免疫染色並びに遺伝子解析）に関しては、精度の高く質も管理された拠点で速やかに行われること、③. 病理診断に専門医と一般医の間で齟齬が生じる可能性がある症例に関して、希少がんを専門としない病理診断専門医が的確に判別できるための教育システムが求められ、④. これらを過度な施設乃至個人の負担なく運営するための財政的な補填が望まれる。

全ての希少がんで、中央病理診断又は病理コンサルテーションをする必要性は必ずしもなく、予後に大きな影響を与える個別化治療が確立している領域で、中央病理診断又は病理コンサルテーションによる正確な病理診断が、まずは求められると推察する。この際、中央病理診断か病理コンサルテーションかに関しては、一般病理診断医の認知度の比較的高い疾患で、特殊補助診断法が確定診断

に必要とされない領域では、病理コンサルテーションが望ましいと考える。確定診断に、一般病院で困難な専門的免疫染色・遺伝子解析（特殊補助診断法）が必須な希少がんに関しては、拠点に病理検体を集約化して診断することが望ましいと考えられる。

情報公開による患者受療への影響に関して；四肢軟部肉腫の専門施設 53 施設の情報公開は 2017 年 12 月に、眼腫瘍の専門施設 60 施設は 2018 年 9 月に情報公開がなされた。それぞれの疾患の専門施設の情報公開により、専門施設への患者の集約化が進んだのかどうかの検証を行った。四肢軟部肉腫と眼腫瘍の専門施設カバー率の対比からは、四肢軟部肉腫においてはカバー率の上昇傾向が観察されたが、その上昇幅は大きくなく、必ずしも有意な上昇とは言えず、情報公開の影響は存在したとしても非常に僅かであると考えられた。また、四肢軟部肉腫の専門施設の現場の実感としても、診療に変化を感じたとの意見は無かった。眼腫瘍については、両検討で大きな変化は見られていない。これは情報公開が 2018 年 9 月であり、影響がデータに表れていない可能性がある。同時に、眼腫瘍は肉腫よりも数が少なく、情報公開の影響が少ない可能性もある。孰れにしても、専門施設の情報公開による四肢軟部肉腫患者や眼腫瘍患者の専門施設への集約化の流れは、認められるとは言えず、何らかの情報公開の方法等改善策や別の集約化の試みが必要と考えられた。

## E. 結論

本研究の目的である希少がん病理診断の正確性に関して、骨軟部腫瘍（GIST を含む）を対象に、国立がん研究センター中央病院と九州大学病院への「肉腫治療紹介症例の病理診断見直し研究」と九州大学形態機能病理教室の「軟部腫瘍の病理診断全例見直し研究」、更には GIST の前向き登録研究の中央病理診断のデータを解析することで評価した。何れの解析でも、症例収集方法や対象、解析方法・判断基準がやや異なるので、欧米の既報報告と単純には比較できない。しかし、概ね、「骨軟部腫瘍専門病理診断医」と一般病理医との診断不一致は、Minor なものも含めて 35~4%で、重大な不一致割合は 15%程度で、欧米の報告とほぼ同程度と勘案された。

病理診断の相違による臨床的インパクトに関しては、骨軟部腫瘍の病理診断の変更に伴い半数近くの症例が、外科的治療ないし内科的治療方針の変更が必要であった。特に、個別化治療が確立している肉腫では、患者の予後や QOL を変える可能性が高い。中央病理診断或いは適正に病理コンサルテーションを利用し、希少がん患者に精度高い病理診断を提供することは、非常に重要なことと

考える。医療経済的には、病理診断特定の為に必要ではあるが稀にしか使わない特殊補助診断法（遺伝子解析や特殊免疫染色）は、精度管理された特定の施設で行うことが望ましい。

希少がん医療・支援のあり方に関する検討会報告書で示唆された、専門施設の情報公開による「必要な集約化」を推進することに関しては、骨・軟部腫瘍を例に取るなら、現状での希少がん対策ワーキンググループによる専門施設の公表とその情報公開では、必ずしも「自然な集約化」が起こっているとは言えなかった。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. **Hum Pathol.** 2019; 84: 155-163 Koike H, Kawai A, et al. Is immunohistochemical staining for  $\beta$ -catenin the definitive pathological diagnostic tool for desmoid-type fibromatosis?: a multi-institutional study.
2. **Jpn J Clin Oncol** 2019; 49(10): 938-946. Kobayashi E, Kawai A, et al. Interim results of a real-world observational study of eribulin in soft tissue sarcoma including rare subtypes.
3. **Clin Pharmacol Therap** 2020; Feb 29. Epub Okuma HS, Yonemori K, Kawai A, Nishida T, et al. MASTER KEY Project: Powering Clinical Development for Rare Cancers through a Platform Trial.
4. **Gastric Cancer.** 2019; 23(1): 118-125. Nishida T, Sakai Y, Takagi M, Ozaka M, Kitagawa Y, et al. Adherence to the guidelines and the pathological diagnosis of high-risk gastrointestinal stromal tumors in the real world.
5. **Ann Surg Oncol** 2019; 26(3): 829-835. Nishida T, Cho H, Hirota S, Masuzawa T, Chiguchi G, Tsujinaka T, et al. Clinicopathological features and prognosis of primary GISTs with tumor rupture in the real world.
6. **Virchows Arch.** 2019;475(4):467-477. Yamada Y, Oda Y, et al. Clinicopathological review of solitary fibrous tumors: dedifferentiation is a major cause of patient death..
7. **Histopathology.** 2020;76(5):774-778. Yamamoto H, Nozaki Y, Kohashi K, Kinoshita I, Oda Y. Diagnostic utility of pan-Trk immunohistochemistry for inflammatory myofibroblastic tumors.
8. **Int J Cancer.** 2019;145(12):3276-3284. Tsuda Y, Oda Y, Kawai A, et al. Massively parallel sequencing of tenosynovial giant cell tumors reveals novel CSF1 fusion transcripts and novel somatic CBL mutations.

9. **Am J Surg Pathol.** 2020;44(1):87-97. Yoshimoto M, Yamada Y, Oda Y. et al. Comparative Study of Myxofibrosarcoma With Undifferentiated Pleomorphic Sarcoma: Histopathologic and Clinicopathologic Review.
10. **Inter J Urol** 2020; 27(2): 157-162. Nagumo Y, Kawai K, Higashi T, et al. Clinicopathological features of malignant urachal tumor: A hospital-based cancer registry data in Japan.

#### 2. 学会発表

なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし（予定を含む。）

##### 1. 特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし

##### 3. その他

なし