

別紙1

総合研究報告書表紙レイアウト

厚生労働科学研究費補助金
がん対策推進総合研究事業
がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態調査研究

令和2～4年度 総合研究報告書

研究代表者 瀬戸 泰之

令和5（2023）年 5月

総合研究報告書目次レイアウト

目 次

I. 総合研究報告

がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態調査研究

11

研究代表者：瀬戸 泰之

研究分担者：織田 克利、宮川 清、鹿毛 秀宣、牛久 綾、大江 和彦、牛久 哲男、
田辺 真彦、河添 悦昌、加藤 元博、高阪 真路、武藤 香織

(※提言書の目次との整合性を図るため、資料には個別にページ番号を付記)

(資料-1) 市民公開セミナー案内状 (1枚)

(資料-2) 患者・市民参画公募案内状 (1枚)

(資料-3) がん遺伝子パネル検査の実態調査研究に基づく日本のがんゲノム医療推進に
向けた提言書 (p1-55)

(資料-4) 提言書に対するパブリック・コメントとその回答 (p1-6)

(資料-5) 提言書_別添資料1 (患者アンケート) (スライド番号 1-23)

(資料-6) 提言書_別添資料2 (施設アンケート) (スライド番号 1-8)

II. 研究成果の刊行に関する一覧表

15

厚生労働科学研究費補助金（がん対策推進総合研究事業）
（総合）研究報告書

がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態調査研究

研究代表者 瀬戸 泰之 東京大学医学部附属病院 病院長

研究要旨

保険収載されたがん遺伝子パネル検査の診療実態を調査し、がんゲノム医療の推進にむけた課題を抽出することを目的とする。保険診療や先進医療 B によりがん遺伝子パネル検査を受けた患者を対象とした患者用アンケート、がんゲノム医療実施医療機関全施設を対象とした施設用アンケートを行った。患者アンケートは、78 施設を対象に、2,000 例以上の回答を得た。933 例の回答集積時点でのデータを今回解析結果としてまとめた。従来の厚生労働省、C-CAT からの報告と同様に、患者アンケート結果からも、約半数で新規治療が提案されつつも新規治療到達割合は全体の約 1 割にとどまることが確認され、がん遺伝子パネル検査を受けた総合的な満足度を下げる要因となっていることが明らかとなった。一方で、解析結果に基づく新たな治療に至らない場合でも、詳しい説明内容を通してがんに対する理解度が深まること自体は、総合的な患者満足度につながる可能性があり、家族への遺伝に関する情報への関心も高かった。施設アンケート調査表を最終的に 156 施設より回収し、がんゲノム医療実施のための医療提供体制についてまとめた。多くの人的リソースが必要であること、専任スタッフが少ないこと、エキスパートパネルに要する負担が大きいことが明らかとなった。患者・市民参画 (PPI) のメンバーを公募し、定期的な PPI 会議を経て課題点を集約し、課題解決に向けて具体的に 16 の提言 (= 目標) を設定し、提言書を作成した。

提言書の作成にあたっては、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議における診療 WG をはじめとした各 WG、他の厚生労働科学研究費補助金研究班、AMED 研究班、関連学会等の協力の下で作成し、パブリック・コメントの内容を反映して最終版とした。

研究分担者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

織田 克利 東京大学医学部附属病院・教授
宮川 清 東京大学医学部附属病院・教授
鹿毛 秀宣 東京大学医学部附属病院・特任准教授
牛久 綾 東京大学医学部附属病院・准教授
大江 和彦 東京大学医学部附属病院・教授
牛久 哲男 東京大学医学部附属病院・教授
田辺 真彦 東京大学医学部附属病院・准教授
河添 悦昌 東京大学医学部附属病院・特任准教授
加藤 元博 東京大学医学部附属病院・教授
高阪真路 国立がん研究センター・がんゲノム情報管理センター・室長
武藤香織 東京大学医科学研究所・教授

A. 研究目的

がんゲノム医療中核拠点病院等を中心に行われている保険収載されたがん遺伝子パネル検査の診療実態を調査し、がんゲノム医療の推進にむけた課題を抽出することを目的とする。

令和2年度においては、検査実施時の登録情報や解析結果に加え、検査実施後の追跡情報として、結果に基づいた治療検討が行われた割合、実際に治療に結び付いた割合、遺伝カウンセリングの実施の有、等について、アンケート（施設用、患者用）を作成し、調査体制を構築することを主たる目的とする。

令和3年度においては、患者アンケート調査を全国の主要医療機関に拡充し、検査実施時の登録情報や説明に関する理解度、結果に基づいた治療検討が行われた割合、実際に治療に結び付いた割合、遺伝カウンセリングの実施の有無等、患者満足度等について、アンケート結果の中間解析を行い、課題点の抽出を進める。また、全国のがんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院、連携病院を対象に施設アンケートを実施し、がんゲノム医療提供体制における調査を開始し、統合的な解析を可能とする基盤を整備する。

令和4年度においては、数千例規模を目標に患者アンケートの回収を行うとともに、施設アンケートの研究成果をまとめ、がん遺伝子パネル検査診療実態の把握と評価、および課題点を明らかとする。抽出された課題点に対して、PPI活動のもとで提言書を作成し、広く社会に発信するための成果をまとめる。

B. 研究方法

(1) 提言書の作成

以下の(2)から(6)の活動を通して、「がん遺伝子パネル検査の実態調査研究に基づく日本のがんゲノム医療推進に向けた提言書。

Recommendations to promote cancer genomic medicine in Japan based on real world surveys on comprehensive genomic profiling.」案をまとめ、関係者からの意見やパブリック・コメントを踏まえ、最終版への修正作業を行った。

(2) 連携体制の整備

診療WGから各施設1名ずつの研究協力者とともに、患者用アンケート調査の実施体制を整備した。拠点病院、連携病院への連絡体制を整備した。他のWG、他の厚生労働科学研究費補助金の研究班や、AMED研究班、関連学会（特にエキスパートパネルに関わるガイダンスやマニュアル等の策定ワーキンググループ）とも連携を図った。

(3) 患者アンケートの実施

研究計画書、患者用アンケート調査票の改訂を行い、実施体制を全国規模で拡充した（研究倫理審査番号：2020378NI）。

全都道府県をカバーできるようにアンケート診療WGを通してがんゲノム医療実施医

療機関に協力を依頼し、Webならびに紙アンケートを全国規模で実施した。治療到達度、二次的所見についての説明や遺伝カウンセリングの有無については、初回調査で回答できない場合が多いため、追跡調査（3ヵ月後、6ヵ月後）による回答も受け付けた。

（研究登録番号：jRCT1030210547）。

(4) 施設アンケートの実施

施設アンケート（がんゲノム医療実施体制）について、調査依頼実施（2022年1月）時点でがんゲノム医療中核拠点、拠点、連携病院に指定されていた施設全230施設を対象に配布した。

また、各施設におけるエキスパートパネル実施数、推奨治療に至った症例数、推奨治療に非到達の理由、遺伝カウンセリングが行われた症例数等について、令和3年度の「がんゲノム医療中核拠点病院に係る現況報告書」を参照し、患者アンケート調査結果との照合を行った。

(5) C-CAT利活用検索ポータルへの利活用

研究目的での利活用について承認を得た。（施設倫理委員会研究課題番号2020378NI、C-CAT利活用審査会承認番号：#CDU2022-019N）

(6) PPI活動の実施

令和4年10月10日に市民公開セミナーを開催し、PPIの公募を行った。書類選考、面接選考を経て、多様な立場（がん患者、家族、一般市民、がん患者団体など）から構成される9名のメンバー（アドバイザー2名を含む）が参画し、協働のもとで、アンケート調査結果の検討、課題点の抽出、提言書の作成を行った。PPI会議はWeb形式で計7回実施した（資料-1, 2）。

C. 研究結果

(1) 提言書の作成

「がん遺伝子パネル検査の実態調査研究に基づく日本のがんゲノム医療推進に向けた提言書。Recommendations to promote cancer genomic medicine in Japan based on real world surveys on comprehensive genomic profiling.」を作成した（資料-3）。パブリック・コメントを令和5年4月8日から26日まで募集し、集まった意見を検討し、提言書に反映した（資料-4）。

患者アンケート調査結果、施設アンケート調査結果を提言書の参考資料（別添）として取りまとめた（資料-5, 資料-6）。

(2) 連携体制の整備

診療WGや他のWG、関連する研究班、関連学会等との意見交換を行い、提言書作成を行った。

(3) 患者アンケート結果

全国の参加施設の患者、家族より、2,000件以上の患者アンケートを回収した。933例について詳細な解析を行った。調査結果の概要は、提言書（資料-3, p12-15. 第1章 提言の根拠 ①患者アンケート）および資料-5の通りである。

(4) 施設アンケート結果

全国のがんゲノム医療実施機関156施設より回答を得た。調査結果の概要は、提言書（資料-3, p16-17. 第1章 提言の根拠 ①施設アンケート）および資料-6の通りである。

(5) C-CAT利活用検索ポータルサイトの利活用

C-CATデータおよび令和3年度の現況報告書から公表されているデータをもとに、治療到達性やがんゲノム医療実施件数等を参照し、提言書の内容との整合性を確認した。

(6) PPI活動

計7回のPPI web会議を実施し、調査結果のまとめ、課題点の抽出、ロジックモデルの作成、提言の構成の検討、提言書の作成をすべて協働作業のもとで行った。PPI活動の概要は、提言書（資料-3, p18-19. 第1章 提言の根拠 ③患者・市民参画（PPI））の通りである。

D. 考察

患者アンケート、施設アンケート、市民公開セミナー、PPI活動を通して、本邦におけるがんゲノム医療の実態を明らかとした。

課題点として、①治療到達性が低いこと、②検査のタイミングが遅いこと（医療従事者のみでなく、今回、患者・家族からも「切実な声」として多くの意見が寄せられた）、③がんゲノム医療実施医療機関の人的な負担が非常に大きいこと、④医療者の教育も（がんゲノム医療への関わりの有無によらず）十分でないこと、⑤がん情報が限られていること、⑥患者の費用負担が大きいこと、⑦治療到達性において地域差が存在することが主に挙げられた。

これらの課題点を抽出し、実際に今後の本邦におけるがんゲノム医療を推進していく上で、本研究の提言書においては、課題点とその根拠となる調査結果のみを示すのではなく、今後に向けた取り組みの具体例を含める必要があると考えられた。また、国任せにすることなく、産官学民それぞれの立場で自らが当事者としての意識をもち、具体的に行動に移していくことが重要であることより、提言書の構成は、①行政に対する政策提言、②医療機関、医療者への提言、③社会（自治体・民間・一般市民）への提言で構成することとした。各提言項目において、対応する第4期がん対策推進基本計画の項目箇所を記載することで、本邦におけるがん対策全般における意義も明確となるようにした。

国民皆保険制度のもとでがんゲノム医療実施機関（中核拠点、拠点、連携）が指定され、統一されたプロセスのっとりゲノム医療が行われているのは本邦のみとあってよく、C-CATにデータが集約され、C-CAT調査結果等、質の高いゲノム医療を提供できる枠組みがあり、新規治療の提案

が約半数の患者にされているにも関わらず、新規治療到達性が1割前後の状況を打開できていない点は最大の課題である。本邦における薬剤開発の将来が不安視される中で、特に「検査のタイミング」を「標準治療がない、標準治療終了後（見込みを含む）」から前倒しで行えるようにすることは喫緊の課題といえる。そのうえで、がん遺伝子パネル検査で得られたゲノム情報を薬剤到達につなげられるよう、本邦の薬剤開発を促進するスキームを構築することが不可欠といえよう。バイオインフォマティクスの領域を含めた産学連携の促進、業務の効率化、人材育成も重要な課題である。今後、保険収載が見込まれる新たながん遺伝子パネル検査、さらにその先の全ゲノム解析やマルチオミックス解析を実地臨床において保険診療下で行うことも見据え、持続可能ながんゲノム医療実施体制の確立が急務である。

本邦におけるがんゲノム医療推進のためには、本提言書の発出で活動を止めることなく、むしろ今後具体的な活動を広げていくことが極めて重要である。

E. 結論

本研究におけるアンケート調査、ならびに提言書の作成過程を通して、医療機関からの声に加え、全国規模で多くの患者、家族、市民からの生の声を直接聞くことができた。施設アンケートでは、がんゲノム医療が実施医療機関の多くの医療スタッフの多大なエフォートに支えられており、均質なゲノム医療の提供に貢献していることが明らかとなった。一方で、患者アンケート調査や市民公開セミナー、PPI活動を通して、がんゲノム医療に基づく新規治療到達性の低さをはじめとした課題点が改めて浮き彫りとなった。がんゲノム医療のさらなる推進が、第4期がん対策推進基本計画の実践や本邦のがん診療全般の質向上には不可欠であり、本研究結果、提言内容を今後の具体的な活動につなげていくことが重要と考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表

Kage H, Oda K, Muto M, Tsuchihara K, Okita N, Okuma Y, Kikuchi J, Shirota H, Hayashi H, Kokuryo T, Sakai D, Hirasawa A, Kubo M, Kentetsu H, Akiyama N, Shinozaki-Ushiku A, Tanabe M, Ushiku T, Miyagawa K, Seto Y.
Human resources for administrative work to carry out a comprehensive genomic profiling test in Japan. *Cancer Sci*. 2023 May 10. doi: 10.1111/cas.15833. Online ahead of print.

2. 学会発表

1. 織田克利、鹿毛秀宣、武藤学、土原一哉、沖田南都子、大熊裕介、菊地順子、城田英和、林秀幸、國料俊男、坂井大介、河内麻里子、久保真、

釦持広知、牛久綾、田辺真彦、牛久哲男、宮川清、瀬戸泰之. がん遺伝子パネル検査を受検した患者の満足度アンケート調査 ～がんゲノム医療中核拠点病院における実施状況. (口演) 第19回日本臨床腫瘍学会学術集会. (2022.2.19)

2. 鹿毛秀宣、織田克利、武藤学、土原一哉、沖田奈都子、大熊裕介、菊地順子、城田英和、林秀幸、國料俊男、坂井大介、平沢晃、久保真、釦持広知、秋山奈々、牛久綾、田辺真彦、牛久哲男、宮川清、瀬戸泰之. がんゲノム医療病院においてがん遺伝子パネル検査を実施するための人的コストに関する検討. (ポスター) 第20回日本臨床腫瘍学会学術集会. (2022.3.16)

3. Katsutoshi Oda, Hidenori Kage, Manabu Muto, Katsuya Tsuchihara, Natsuko Okita, Yusuke Okuma, Junko Kikuchi, Hidekazu Shirota, Hideyuki Hayashi, Toshio Kokuryo, Daisuke Sakai, Akira Hirasawa, Makoto Kubo, Hirotsugu Kenmotsu, Nana Akiyama, Hyangri Chang, Aya Shinozaki-Ushiku, Masahiko Tanabe, Tetsuo Ushiku, Kaori Muto, Kiyoshi Miyagawa, Yasuyuki Seto. Real-world surveillance from cancer patients about their experience of comprehensive genomic profiling tests in Japan. (Poster) AACR annual meeting 2023 (2023.4.17)

G. 知的所有権の取得状況

該当なし

研究成果の刊行に関する一覧表レイアウト

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ

雑誌

発表者氏名	論文タイトル	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kage H, Oda K, Muto M, Tsuchihara K, Okita N, Okuma Y, Kikuchi J, Shirota H, Hayashi H, Kokuryo T, Sakai D, Hirasawa A, Kubo M, Kentetsu H, Akiyama N, Shinozaki-Ushiku A, Tanabe M, Ushiku T, Miyagawa K, Seto Y.	Human resource strategies for administrative work to carry out a comprehensive genomic profiling test in Japan.	<i>Cancer Sci.</i>	Online ahead of print.		2023