

厚生労働科学研究費補助金（がん政策推進総合研究事業）

分担研究報告書

A班：「造血器腫瘍のパネル検査実施体制に関する研究」

研究分担者：赤司浩一、伊豆津宏二、前田高宏、南谷泰仁、加藤元博、片岡圭亮、鈴木達也、坂田麻実子、加留部謙之輔

研究要旨

造血器腫瘍におけるゲノム診療実施体制として、先行している固形がんにおけるゲノム診療実施体制を基盤として、造血器腫瘍でのパネル検査の役割や、初診を含む造血器腫瘍患者の診療実態を踏まえた体制整備が必要である。具体的には、造血器ゲノム医療連携病院（仮称）の設置を含む造血器腫瘍ゲノム診療体制の確立、造血器腫瘍パネル検査結果を検討するエキスパートパネルの設置、パネル検査結果の迅速返却などが挙げられる。

A. 研究目的

診療としての造血器腫瘍パネル検査実施体制のあり方についての提言を作成する。

ゲノム医療連携病院（仮称）として指定し、現行のがんゲノム医療連携病院と同様に造血器腫瘍パネルの提供が可能とすることを提案する。

B. 研究方法

平成3年度は班会議を3回（6月1日、10月4日（E班と合同）、11月10日（E班と合同））実施し、議論をもとに提言案を作成した。

（倫理面への配慮）

本研究実施に関連した倫理面に対する配慮はない。

2. 造血器腫瘍パネル検査結果を検討するエキスパートパネル

造血器腫瘍に対するパネル検査の結果解釈には造血器腫瘍のゲノム医学・遺伝学の高度な知識を有する専門家と造血器腫瘍の診断と治療に関する専門的な知識及び技能を有する医師を構成員として加えることで、造血器腫瘍パネル検査の結果解釈に対応できるエキスパートパネル（EP）とすることを提案する。がんゲノム医療拠点病院の一部は、造血器腫瘍の診療実績が十分でなく、造血器腫瘍パネルの結果解釈に必要な専門家を揃えることができないことが想定されるため、必要に応じて造血器腫瘍パネル検査の結果解釈に対応できる他のがんゲノム医療連携中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院へのEPの依頼が可能となるように、固形がんでの連携の枠組みを超えた依頼を許容することが望ましい。

C. 研究結果

1. 造血器腫瘍パネル検査提供医療機関

造血器腫瘍パネル検査は、標準治療がない患者に対する治療法選択に利用できるだけでなく、初診時の診断、予後予測を精密に行うことにより、初回治療や、その後の造血幹細胞移植の選択の判断に利用される。このため、診断時より検査が実施でき、その結果をふまえた診療が提供できる体制の整備が必要である。初診の造血器腫瘍を多く診療している医療機関のうち、現行の固形がん患者を対象としたゲノム医療を実施するための体制が整備された施設（がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療拠点病院、がんゲノム医療連携病院）に含まれない施設が多くあり、造血器腫瘍パネル検査を現行のがんゲノム診療の枠組みのみで行う場合、多くの造血器腫瘍の患者に対して必要な医療が提供できないという問題が生じる。

このため、現行のゲノム医療を提供しているがんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療拠点病院、がんゲノム医療連携病院に加えて、造血器腫瘍において一定の診療実績を有し、一定の要件を満たす施設を造血器がん

3. パネル検査結果の迅速返却

一部の造血器腫瘍においては、パネル検査の結果を迅速に返却することによって、より迅速かつ精緻な診断、予後予測、治療法選択が可能となる。このため、シーケンス結果の解釈における確実性が担保されており、かつ病的意義が確立している臨床的有用性の高い変異についてはEPを介することなく主治医に報告され、その結果に基づく治療選択が行われることが許容されることが望ましい。

D. 考察

造血器腫瘍におけるゲノム診療実施体制のあり方として、先行している固形がんにおけるゲノム診療実施体制を基盤として、造血器腫瘍における遺伝子パネル検査の役割や造血器腫瘍患者の診療の現状を踏まえた実施体制のあり方の大枠をまとめた。今後、より詳細な議論を行っていく。

E. 結論

造血器腫瘍におけるゲノム診療実施体制のあり方として、先行している固形がんにおけるゲノム診療実施体制を基盤として、造血器ゲノム医療連携病院(仮称)の新たな指定、造血器腫瘍パネル検査結果を検討するエキスパートパネルの設置、パネル検査結果の迅速返却など造血器腫瘍で求められるゲノム診療のあり方や造血器腫瘍患者の診療実態を反映した体制の整備が必要と考えられる。

F. 研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表

該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

分担研究報告書

B班：「造血器腫瘍に関連した生殖細胞系列の病的バリエーションに関する研究」

研究分担者：大賀正一、加藤元博、吉田輝彦、真田 昌、村松秀城、南谷泰仁

研究要旨

造血器疾患に対するゲノムプロファイリング検査の臨床実装を想定し、造血器疾患に特徴的な生殖細胞系列の病的バリエーションに関する課題を抽出した。関連する団体等とも情報交換を行い、造血器分野に特徴的な生殖細胞系列のバリエーションの特性、遺伝カウンセリング体制の在り方、同種造血細胞移植ドナーの二次的所見の取り扱い、についての検討を行った。

A. 研究目的

本研究分担課題では、造血器疾患に対するゲノムプロファイリング検査の臨床実装を想定し、造血器疾患に特徴的な生殖細胞系列の病的バリエーションに対する課題を抽出し、その概要や対応法、必要な体制についての検討を行う。

B. 研究方法

研究分担者によるWeb会議を以下のとおり開催した。

① 2021年10月25日

② 2022年1月24日

③ 2022年1月31日

その議論をもとに資料を共有し、メール等での議論を追加して検討を重ねた。

また、同種造血細胞移植のドナーの遺伝学的情報が明らかになることについての意見交換を行うために、
・骨髄バンク（8月4日）
・日本赤十字社血液事業本部（8月6日）
とそれぞれ議論を行った。

さらに、これらの論点について第63回日本小児血液・がん学会学術集会（11月25-27日）にて教育セッションを開催して、議論を深めた。

（倫理面への配慮）

これまでに検討した対象には個人情報等は含んでいない。今後、取り扱う際には適切な手続きを行う。

C. 研究結果

造血器疾患に対するゲノムプロファイリング検査の臨床実装に際し、生殖細胞

系列の病的バリエーションに関連して検討すべき事項として以下の点が考えられ、それぞれについて研究分担者・研究協力者で検討を行った。

1. 造血器分野に特徴的な生殖細胞系列の特性

造血器分野における生殖細胞系列の病的バリエーションの存在について情報を整理する必要がある。造血器腫瘍の背景に遺伝性骨髄不全症候群がありうることに注意が必要である。

また、腫瘍で検出されたゲノム異常がsomatic/germlineのどちらに由来するかの判断基準が不明確なことが多いため、造血器腫瘍の特性に配慮した判断のフローチャートや、開示の推奨度の参考となる資料を作成することが望ましい。

造血器疾患における生殖細胞系列のバリエーションの意義を踏まえると、由来を明確にするためにT-Nペアでの解析が推奨される。その一方で、造血器腫瘍においては対照検体の採取法や結果の解釈に注意を要する。

2. 造血器分野の遺伝カウンセリング体制の在り方に関する検討

造血器疾患のゲノム医療に必要な、希少疾患を含めた造血器疾患分野の遺伝性腫瘍・骨髄不全に関する専門家の知識と経験を機動的に活用するため、関連する学会等と連携し教育や遺伝カウンセリングにおける協力体制を、個別診療の中での持続性が確保できるように整備することが重要である。

固形腫瘍との共通の病的バリエーションについて、既存の枠組みと連携して議論を進め、遺伝カウンセリングやその体制の

整備のための資料が作成されることが望ましい。

3. 同種造血細胞移植ドナーの二次的所見の取り扱いに関する検討

同種造血細胞移植後の患者に検査を行うことで、ドナーの生殖細胞系列の情報が得られることに配慮が必要である。ゲノムプロファイリング検査では、従来よりもさらに詳細な遺伝子解析がなされるため、ドナーの同意書の記載内容についても、関係する団体等との議論の結果を踏まえて検討する必要がある。

D. 考察

造血器疾患における生殖細胞系列の病的バリエーションについて、その特性に配慮したエキスパートパネルや診療の体制およびその基盤となる情報はまだ不十分な点が多くある。

E. 結論

造血器疾患に対するゲノムプロファイリング検査の臨床実装に向けて、その特性に基づく生殖細胞系列の病的バリエーションに関する配慮は重要である。適切に診療に利用される体制を構築するために、議論を続け提言を作成する。

(研究協力者：平田真[国立がん研究センター])

F. 研究発表

1. 論文発表
なし

2. 学会発表

- ◆ 加藤元博「造血器疾患プロファイリング検査におけるgermline findings」日本人類遺伝学会第66回大会（2021年10月16日）、国内、口頭
- ◆ 南谷泰仁「シンポジウム“血液内科におけるゲノム医療の現状と課題”造血器腫瘍臨床におけるパネル検査の活用生殖細胞系列変異」第83回日本血液学会総会（2021年9月23日）、国内、口頭
- ◆ 村松秀城、加藤元博、前田高宏、服部浩佳、大賀正一「ゲノム教育セッション 血液腫瘍遺伝子パネル検査の臨床実装に向けて」第63回日本小児血液・がん学会学術集会（2021年11月25-27日）、国内、口頭

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
3. その他
該当なし

分担研究報告書

C班：「治療薬アクセスに関する研究」

研究分担者：清井仁、坂田麻実子、加藤元博、李政樹、伊豆津宏二、遠西大輔、前田高宏

研究要旨

パネル検査から判明した遺伝子異常に基づいて、効果が期待される薬剤が見出された場合に、薬剤へのアクセスに結びつきにくいという課題がある。そこで、本研究班では、治療薬へのアクセスを可能とする診療体系およびコンパニオン診断薬としてのあり方に関して、昨年を引き続いて議論を深めた。これにもとづきパネル検査の結果から治療薬へのアクセスを可能とする体制、パネル検査のコンパニオン診断薬としてのあり方の提言に向けた具体的な準備を行った。

A. 研究目的

パネル検査の結果から治療薬へのアクセスを可能とする体制、パネル検査のコンパニオン診断薬としてのあり方を検討し、提言への準備を行う

B. 研究方法

定例会議を設けて議論を行い（202104月 第3回、202110月 第4回会議）、メール審議を複数回行って議論を深めた。班員に加え、薬剤アクセスに関する研究や各種提言書の作成に専門的な経験のあるオブザーバーの先生方に議論に加わっていただき、適切な助言を受けることで議論を深めた。

（倫理面への配慮）現時点では該当せず

C. 研究結果

遺伝子異常から推奨される治療薬が薬事承認されることは限らず、保険外併用療法、評価療養（治験、先進医療）を検討する必要がある。治験情報を包括的に入手することが困難であることが課題として挙げられる一方、固形がんで先行しているがんゲノム情報管理センター(Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics, C-CAT)との連携の準備が必要と考えられ、この点では他班との連携が必要と考えられた。一方で、造血器腫瘍に特有の問題点としては、各疾患およびそのなかから遺伝子異常のある集団が少なく、臨床試験・治験の立案がされにくく、治療薬開発が進まない現状という問題点が定期された。また小児患者は、年齢から治験登録に制限がある。さらに、小児の用法・用量が定まっておらず、適応外使用が進まない点も課題と考えられた。

D. 考察

成人、小児の双方について造血器腫瘍においても、保険診療下でのがんゲノム医療の実装が期待されているが、固形がんと同様、治療薬へのアクセスは課題となると考えられる。

E. 結論

パネル検査から有効に治療薬へアクセスするには、診療体系、薬剤提供体制について引き続き体制構築を目指した議論が必要と考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表 該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 該当なし

2. 実用新案登録 該当なし

3. その他 該当なし

パネル検査から有効に治療薬へアクセスするには、診療体系、薬剤提供体制について引き続き体制構築を目指した議論が必要と考えられた。

E. 結論

1. 治療薬の現状（項目）別に遺伝子変異と薬剤の関連について、改めて整理を行った。

①保険診療

②保険外併用療法

③評価療養（治験、先進医療）

④患者申し出療養

2. 治験情報の集約・公開方法についての課題について整理を行った。

治験を実施する際は、情報を臨床研究実施計画研究概要公開システム(Japan Registry of Clinical Trials, jRCT)に登録するが、治療薬情報と遺伝子異常の情報が必ずしも連結されておらず、遺伝子異常に基づいた治験を網羅的に検索するのは難しい。また、治験情報のアップデートという観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

観点からも、最新の情報を入手できないこともあり、最新の治験情報を網羅的に収集し、遺伝子異常の同定から治療薬アクセスへとスムーズに繋げる仕組みとしてはC-CATとの連携を念頭に準備が進められており、今後必要な情報を整理していく必要がある。

厚生労働科学研究費補助金（がん政策推進総合研究事業事業事業）

分担研究報告書

D班：「データ管理に関する研究」

研究分担者：飯田真介、片岡圭亮、南谷泰仁、村松秀城、李政樹、加留部謙之輔、鈴木達也

研究要旨

造血器腫瘍における遺伝子解析パネルの①シーケンスデータ・臨床情報の収集、および、②がんゲノム情報管理センター（C-CAT）調査結果の在り方を検討する。その多くは固形がんにおける現行の方法・体制を踏襲可能であるが、検査方法や診断分類、予後指標などの造血器腫瘍に特徴的な部分も存在するため、適切な変更が必要である。

A. 研究目的

造血器腫瘍における遺伝子解析パネルの①シーケンスデータ・臨床情報の収集、および、②がんゲノム情報管理センター（C-CAT）調査結果の在り方を検討する。

B. 研究方法

C-CATやがんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議等より発表されている資料を参照し、現行の固形がんを中心としたがんゲノム医療体制における①シーケンスデータ・臨床情報の収集、および、②C-CAT調査結果の在り方を精査することで、造血器腫瘍において踏襲することが可能な部分と困難な部分に分類し、困難な部分については、造血器腫瘍において適切な方法を検討した。

（倫理面への配慮）

本研究に関連した倫理面に対する配慮はない。

C. 研究結果

①シーケンスデータ・臨床情報の収集

シーケンスデータおよび臨床情報の流れについては、固形がんにおける現行の体制が踏襲可能と考えられた。臨床情報の内容に関しては、現行の体制においては、1)検体発送時：患者基本情報、がん種情報、同意情報、検体情報、2)エキスパートパネル前：患者背景、がん種情報、3)エキスパートパネル前後：薬物療法、4)エキスパートパネル後：転帰などが収集されている。この中で、半数以上は踏襲可能であるが、がん種区分：OncotreeからWHO分類への変更、検体種別：骨髄、口腔スワブなどの追加、重複がん・多発がん：造血器腫瘍と固形がんの区別、薬剤レジメン・有害事象：登録の簡略化などが必要と考えられた。さらに、造血器腫瘍における臨床的有用性や、遺伝子パネル検査が推奨されるタイミング（初発時および再発時）、造血器腫瘍自体の特殊性を鑑みて、造血器腫瘍に特徴的な予後指標などの項目を収集することが望ましい。

②C-CAT調査結果の在り方

C-CAT調査結果は、固形がんの内容を概ね踏襲することが可能であるが、臨床的エビデンスの分類は、

固形がんと同様にEPWG案および米国三学会の分類に基づく治療効果に関するエビデンスが返却されることが必要である。同時に、検査会社からのレポートでは、治療効果だけでなく、診断・予後に関するエビデンスについて、日本血液学会の造血器腫瘍ゲノム検査ガイドラインに沿ったエビデンスが返却されることが望ましい。また、検査のタイミングにより診断が不確定の場合も考えられるため、臨床的エビデンスは、WHO分類における、より上位の疾患分類に基づくことが望ましいと考えられた。

D. 考察

造血器腫瘍におけるデータ管理について、造血器腫瘍に特化した内容を反映できるように検討することの重要性が確認された。

E. 結論

遺伝子解析パネルの①シーケンスデータ・臨床情報の収集、および、②C-CAT調査結果の在り方について、多くの部分が踏襲可能であるが、検査方法や診断分類などの造血器腫瘍に特徴的な部分も存在するため、適切な変更が必要である。そのために、今後も継続的な検討が望まれる。

F. 研究発表

1. 論文発表 該当なし
2. 学会発表 該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 該当なし
2. 実用新案登録 該当なし
3. その他 該当なし

分担研究報告書

E班：「ガイドライン作成に関する研究」

研究分担者：三谷絹子、真田 昌、坂田麻実子、加留部謙之輔、遠西大輔、李政樹、加藤元博、前田高宏

研究要旨

固形腫瘍を対象としたゲノムプロファイリング検査の使用に関するガイドラインが公開されているが、造血器腫瘍においては検査の目的も含め、固形腫瘍とは異なる点も多いため、造血器腫瘍に特化したガイドラインの作成が必要である。本研究分担班では、造血器腫瘍検体・正常検体の取扱い手順、既存の各種遺伝学的検査との比較について記載を行うとともに、疾患ごとのプロファイリング検査の推奨度の提示について、検討を行った。

A. 研究目的

固形がんを対象としたがん遺伝子プロファイリング検査のがん診療ガイドラインが公開されているが、造血器腫瘍診療においては検査の目的や検体の種類等が異なるため、造血器腫瘍に特化した使用ガイドラインが必要である。

B. 研究方法

WEB会議による研究分担者会議を2021年5月6日、10月1日、11月10日、11月25日、2022年3月1日に開催し、ガイドライン作成の進め方や記載内容を議論した。会議における議論をもとに、班員による素案を作成し、メール等での議論を経て、本班としてのガイドライン案を全体会議で示した。

（倫理面への配慮）

これまでに検討した内容には個人情報等は含まれていないが、今後、取り扱う際には適切な手続きを行う。

C. 研究結果

造血器腫瘍ならびに正常検体の取扱いについて、特に固形腫瘍との差異も含めて具体的な手順を作成した。総論、組織検体、骨髄・末梢血、各種正常検体の採取・処理方法について、日本臨床検査標準協議会「検体品質管理マニュアル」および日本病理学会「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」などの既存資料も適宜引用し、記載を行った。正常試料の選択や取扱いについては「造血器腫瘍に関連した生殖細胞系列の病的バリエーションに関する研究（B班）」と連携して進めた。

造血器腫瘍診療においては、既存の遺伝学的検査も広く実施されていることから、今後、がん遺伝子プロファイリング検査との使い分けが大きな課題となると想定される。そこで、既存検査の特性、パネル検査との比較と関係性についても解説を行った。さらには、疾患ごとのプロファイリング検査の推奨度の提示について検討を行った。

D. 考察

検体の取扱いについては、現時点で保険収載検査が存在しないため、検査に提出する可能性のある検体種・形態について記載を行ったが、固形腫瘍に比して、検査・病理部門ではなく、血液内科医等の診療スタッフが直接関わる内容も多いため、教育普及活動も必要であると考えられた。

がん遺伝子プロファイリング検査の導入により、既存の遺伝子検査では評価できなかった遺伝子異常等についても検査可能となり、既存の検査の対象遺伝子についてもほぼ網羅できると期待される。しかし、既存の遺伝子検査と測定方法が大きく異なり、少なくとも現状においては、既存検査を補完するものであって、完全に代替できるものではないと考えられる。

造血器腫瘍診療において、がん遺伝子プロファイリング検査は多くの患者において臨床的有用性が高い検査であると期待されるが、臨床実装においては、既存検査の提供状況、エキスパートパネルを含めた検査の提供体制、医療経済なども考慮に入れたうえで、プロファイリング検査の必要性が高いと期待される

患者に対して優先的に実施していくことが求められる。現在、疾患・病期ごとのプロファイリング検査の推奨度の提示に向けた検討を重ねている。

E. 結論

造血器腫瘍に対するがん遺伝子プロファイリング検査の臨床実装に向け、想定される造血器腫瘍検体・正常検体の取扱い、既存検査との比較について、ガイドラインの記載を行った。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
3. その他
該当なし

分担研究報告書

F班：「ゲノム医療教育に関する研究」

研究分担者：高折晃史、遠西大輔、村松秀城、伊豆津宏二、真田 昌、鈴木達也、南谷泰仁、片岡圭亮、前田高宏

研究要旨

造血器腫瘍におけるゲノム医療の臨床実装を目指す中で、それを実施する医療従事者が、ゲノム医療の正しい知識を持つことが必要である。特に既に実用化されている固形腫瘍を対象としたゲノムプロファイリング検査（パネル検査）との相違点を明確にし、造血器腫瘍に特化したゲノム医療教育体制の構築が必要である。本研究分担任では、造血器腫瘍分野でのゲノム医療の均てん化の推進を目的とし、造血器腫瘍の診療に関わる医師のパネル検査・ゲノム医療に関する知識向上を目指し、その具体的方法として教育プログラムの実施や、今後のゲノム医療教育体制のあり方を提示していく。

A. 研究目的

造血器腫瘍分野でのゲノム医療の標準化・均てん化に向けた教育体制の構築を目指す。そのために必要な教育体制構築のための提言を行い、併せて現時点で実施可能な教育プログラムやコンテンツを具体的に作成していく。

B. 研究方法

令和3年度はゲノム医療教育班小会議を3回実施し（令和3年4月28日、8月20日、11月29日）、ゲノム医療教育の推進の方向性と具体的な活動内容を議論した。昨年度実施した、造血器腫瘍におけるゲノム医療に対するアンケート調査の結果を踏まえ、各種学術集会における教育プログラムの実施と資料を作成した。

（倫理面への配慮）

これまでに検討した内容は研究機関の長等の承認、届出、確認等が必要な研究ではないと思われるが、引き続き個人情報や遺伝子情報等に注意を払って実施する。

C. 研究結果

1. アンケート調査の解析

昨年度実施した、日本血液学会所属の医師向けのアンケート調査では、回答者（599件）の所属施設に関して、固形腫瘍のがんゲノム医療実施施設に該当しない施設が約半数を占めた。また、がんゲノム医療で実施されるエキスパートパネルに参加したことのない回答者が70%に上ったことから、固形がんを対象としたゲノム医療に接する機会の少ない血液内科医や施設についてのゲノム医療の認識や理解度を把握する上で、有用な調査であった。現在、これらの結果をまとめ論文投稿準備中である。

2. 学術集会でのゲノム医療教育企画

日本リンパ網内系学会学術総会（令和3年6月26日）、日本血液学会学術集会（令和3年9月24日）でゲノム医療教育セッションを開催した。

日本リンパ網内系学会では、リンパ腫教育セミナーにおいて「ゲノム医療の基礎知識」に関するセッションを開催し、病理と臨床の立場からそれぞれ2演題で発表した。また日本血液学会学術集会では、シンポジウム「血液内科におけるゲノム医療の現状と課題」を開催し、造血器腫瘍臨床におけるパネル検査の活用について、診断・予後予測、治療薬選択、そして生殖細胞系列変異に関して3演題発表した。また後半はパネルディスカッションを行い、造血器腫瘍の臨床におけるゲノム医療の現状や課題について幅広く意見交換した。

3. 教育コンテンツの作成と配布

日本血液学会学術集会でのシンポジウムの内容を収録し、教育コンテンツとして3本の動画を作成した。現在、日本血液学会のホームページ上で公開し、教育資料として活用している（<http://www.jshem.or.jp/>）。

D. 考察

今年度は、ゲノム医療の基本的な知識の習得に焦点を合わせた、幅広い教育プログラムと資料作成に取り組んだ。一方で、今後はより具体的な教育ニーズに合わせる形での教育機会の創出、あるいは提案が必要になってくると思われる。例えば、造血器腫瘍のゲノム検査を扱うことができる遺伝カウンセラーの養成や、各拠点施設においてエキスパートパネルを運営するゲノム医療を牽引する人材の育成も求められる。

E. 結論

造血器腫瘍に特化したゲノム医療教育体制の構築を引き続き継続していく。

F. 研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表

「ゲノム医療の基礎知識」、伊豆津宏二、遠西大輔、日本リンパ網内系学会学術総会・リンパ腫教育セミナー（令和3年6月26日）

「血液内科におけるゲノム医療の現状と課題」、高折晃史、遠西大輔、諫田淳也、村松秀城、南谷泰仁、片岡圭亮、前田高宏、日本血液学会学術集会・シンポジウム（令和3年9月24日）

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし