

Ⅱ. 分担研究報告書

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」
に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 土原 一哉
国立がん研究センター先端医療開発センター
トランスレーショナルインフォマティクス分野 分野長

研究要旨

公開された書籍、ウェブコンテンツの「ゲノム検査」に関する解説を担当した。がんゲノム医療については患者、市民からの注目が高く、一般向けの適切な情報提供のニーズが高い。第一線の研究者の解説が情報発信することの意義は高く、今後もタイムリーな改訂、アップデートが必要と考えられる。

A. 研究目的

患者、患者家族、一般市民を対象に、現状のがんゲノム医療の全体像をまとめアップデートを随時行いながら、ゲノム関連情報の提供を行うことを計画する。各学会に所属する専門家による現状の解説や将来像、現時点では達成できていないことなど負の側面も含めて正確な情報を提供する。情報ツールとしては、3学会のホームページだけではなく、患者会のホームページ、NPOがん関連ネット、メディア企業、医学系出版社、大手のインターネットサイトを用いる。又、各学会の学術集会、市民公開講座、大学のがんプロフェッショナル講座、国立がん研究センター、患者会、他医療従事者向け教育事業などと連携する。3年間の研究期間内に、国民を対象とした「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整えることを目標とする。

B. 研究方法

前年度までに班会議で決定した内容に基づき。書籍、ウェブコンテンツの分担項目（第4章 がんゲノム検査）の執筆、収録、編集を行った。

C. 研究結果

がんゲノムネット（URL: <https://www.cancergenomenet.jp>）の公開と、「よくわかるがんゲノム医療Q&A - あなたの疑問に専門医が答える！ -」の刊行にあたり、「第4章 がんゲノム検査」

(Q16 がんゲノム検査にはどのようなものがありますか？ Q17 次世代シーケンサーとはなんですか？ Q18 これまでのがん遺伝子検査とがん遺伝子パネル検査の違いはなんですか？ Q19 がんゲノム検査にはどのようなサンプルが必要ですか？ Q20 血液で行えるがんのゲノム診断とはどのようなものですか?)の執筆、編集、および動画収録を行った。

D. 考察およびE. 結論

がんゲノム医療については患者、市民からの注目が高く、一般向けの適切な情報提供のニーズが高い。本研究課題において当初の計画通り、書籍の発行、ウェブコンテンツの公開が達成できた。リキッドバイオプシーなど新たなゲノム検査技術の臨床導入や、現行の治療効果予測に加え予後予測や病態モニタリングなどががんゲノム検査の応用範囲の拡大など今後もタイムリーな改訂、アップデートが必要と考えられる。

F. 研究発表

1. 論文発表 特記なし
2. 学会発表 特記なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 特記なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」
に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 高橋 俊二
がん研究会有明病院 総合腫瘍科部長

研究要旨 がんゲノム医療に関する患者・家族、一般市民向けのウェブ・サイト「がんゲノムネット」および書籍「よくわかるがんゲノム医療」について、基礎的な分野について担当し、がん研がん研究所、有明病院の研究者の協力を得て執筆した。さらに、日本臨床腫瘍学会におけるシンポジウムにおける発表を行った

A. 研究目的

本研究は、3学会合同WGを基盤とし、患者、患者家族、一般市民を対象に、現状のがんゲノム医療の全体像をまとめアップデートを随時行いながら、ゲノム関連情報の提供を行うことを計画する。各学会に所属する専門家による現状の解説や将来像、現時点では達成できていないことなど負の側面も含めて正確な情報を提供する。情報ツールとしては、3学会のホームページだけではなく、患者会のホームページ、NPOがん関連ネット、メディア企業、医学系出版社、大手のインターネットサイトを用いる。各学会の学術集会、市民公開講座、大学のがんプロフェSSIONナル講座、国立がん研究センター、患者会、他医療従事者向け教育事業などと連携する。研究期間内に、国民を対象とした「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整えることを目標とする。

B. 研究方法

各学会に所属する専門家による現状の解説や将来像、現時点では達成できていないことなど負の側面も含めて正確な情報を提供するために、3学会のホームページだけではなく、患者会のホームページ、NPOがん関連ネット、メディア企業、医学系出版社、大手のインターネットサイトを用いて情報を提供する。

班会議においてまず書籍、ホームページの内容について検討し、分担項目の執筆、編集、収録を行った。

C. 研究結果

収集した情報をとりまとめ、書籍「よくわかるがんゲノム医療」、「がんゲノムネット」の基礎的な分野の講義について担当した。

Q6-10 (Q6ゲノムの異常によってがんになりますか? Q7 がん細胞にはゲノムの異常がどのくら

いありますか? Q8 がんは遺伝しますか? Q9 がん遺伝子とがん抑制遺伝子の違いはなんですか? Q10 ドライバー遺伝子とはなんですか?) を担当し、執筆者依頼、編集を行った。さらに、日本臨床腫瘍学会におけるシンポジウム「3学会ゲノムネットセッション」における発表を行った。

D. 考察およびE. 結論

2019年度に遺伝子パネル検査が実地臨床にて開始され、実施医療機関が増加するに従い、医療者側の理解度は向上してきたが、患者側の理解度は様々であり、検査実施/説明の前後に医師/コーディネーターから長時間の説明が必要になることも多い。医療者と患者、患者家族、一般市民とがゲノム医療についての正確な知識を共有するために、インターネットを用いたこの方法が有用であり、今後の継続、更新改訂が重要と考えられる。

F. 研究発表

1. 論文発表

Chia-Jui Yen, Naomi Kiyota, Nobuhiro Hanai, Shunji Takahashi, Tomoya Yokota, Shigemichi Iwae, Yasushi Shimizu, Ruey-Long Hong, Masa hiro Goto, Jin-Hyoung Kang, Wing Sum Kenneth Li, Robert L Ferris, Maura Gillison, Toshimitsu Endo, Vijayvel Jayaprakash, Makoto Taha ra. Two-year follow-up of a randomized phase III clinical trial of nivolumab vs. the investigator's choice of therapy in the Asian population for recurrent or metastatic squamous cell carcinoma of the head and neck (CheckMate 141) *Head Neck*. 2020 Jun 24. doi: 10.1002/hed.26331. Online ahead of print. Hitoshi Inari, Natsuki Teruya, Miki Kishi, Rie Horii, Futoshi Akiyama, Shunji Takahashi, Yoshinori Ito, Takayuki Ueno, Takuji Iwase and Shinji Ohno. Survival in Cytologically Proven Node-Positive Breast Cancer Patients

with Nodal Pathological Complete Response after Neoadjuvant Chemotherapy. *Cancers* 2020, 12, 2633; doi:10.3390/cancers12092633

Hitoshi Inari, Natsuki Teruya, Miki Kishi, Rie Horii, Futoshi Akiyama, Shunji Takahashi, Yoshinori Ito, Takayuki Ueno, Takuji Iwase & Shinji Ohno. Clinicopathological features of breast cancer patients with internal mammary and/or supraclavicular lymph node recurrence without distant metastasis. *BMC Cancer* volume 20, Article number: 932 (2020) Published: 29 September 2020

Yu Fujiwara, Yasuyoshi Sato, Xiaofei Wang, Katsunori Oikado, Yoshinao Sato, Naoki Fukuda, Taisuke Enokida, Koichi Takeda, Daisuke Ohkushi, Brian Hayama, Yoko Egi, Yoshitaka Tokai, Yumi Yamada, Yuki Nakajima, Motoko Kubota, Satomi Haruki, Takako Shimizu, Yasuko Uchida, Kuniko Utsugi, Yoshinori Ito, Shinji Ohno, Shunji Takahashi, Tomohiro Tsuchida, on behalf of COVID-19 Working Group of The Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer Research. Screening for COVID-19 in Symptomatic Cancer Patients in a Cancer Hospital. *Cancer Cell*. Published: October 02, 2020 DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ccell.2020.09.017>

Yasuyoshi Sato, Ikuo Wada, Kosuke Odair, Akihiro Hosoi, Yukari Kobayashi, Koji Nagaoka, Takahiro Karasaki, Hirokazu Matsushita, Koichi Yagi, Hiroharu Yamashita, Masashi Fujita, Shuichi Watanabe, Takashi Kamatani, Fuyuki Miya, Junichi Mineno, Hidewaki Nakagawa, Tatsuhiko Tsunoda, Shunji Takahashi, Yasuyuki Seto & Kazuhiro Kakimi. Integrative immunogenomic analysis of gastric cancer dictates novel immunological classification and the functional status of tumor-infiltrating cells. *Clinical & Translational Immunology* 2020; e1194. doi: 10.1002/cti2.1194

Effectiveness and safety of nivolumab in patients with head and neck cancer in Japanese real-world clinical practice: a multicenter retrospective clinical study. Nobuhiro Hanai, Yasushi Shimizu, Shin Kariya, Ryuji Yasumatsu, Tomoya Yokota, Takashi Fujii, Kiyooki Tsukahara, Masafumi Yoshida, Kenji Hanyu, Tsutomu Ueda, Hitoshi Hirakawa, Shunji Takahashi, Takeharu Ono, Daisuke Sano, Moriyasu Yamachi, Akihito Watanabe, Koichi Omori, Tomoko Yamazaki, Nobuya Monden, Naomi Kudo, Makoto Arai, Daiju Sakurai, Takahiro Asakage, Issai Doi, Takayuki Yamada & Akihiro Homma. *International Journal of Clinical Oncology* (2020) PMID: 33219460 DOI: 10.1007/s10147-020-01829-

Induction chemotherapy in locally advanced squamous cell carcinoma of the head and neck.

Susumu Okano, Akihiro Homma, Naomi Kiyota, Makoto Tahara, Nobuhiro Hanai, Takahiro

Asakage, Kazuto Matsuura, Takenori Ogawa, Yuki Saito, Daisuke Sano, Takeshi Kodaira, Atsushi Motegi, Koichi Yasuda, Shunji Takahashi, Kaoru Tanaka, Takuma Onoe, Tomoya Yokota, Yoshinori Imamura, Yosuke Ariizumi, Tetsuo Akimoto, Ryuichi Hayashi. *Japanese Journal of Clinical Oncology*, <https://doi.org/10.1093/jjco/hyaa220> Published: 09 December 2020

A first-in-human, phase I study of the NEDD8 activating enzyme E1 inhibitor TAS4464 in patients with advanced solid tumors. Noboru Yamamoto, Toshio Shimizu, Kan Yonemori, Shige-hisa Kitano, Shunsuke Kondo, Satoru Iwasa, Takafumi Koyama, Kazuki Sudo, Jun Sato, Kenji Tamura, Junichi Tomomatsu, Makiko Ono, Naoki Fukuda, Shunji Takahashi. *Investigational New Drugs*. 2021 <https://doi.org/10.1007/s10637-020-01055-5>

Changes in Treatment Behavior during the COVID-19 Pandemic among Patients at a Cancer Hospital. Yasuyoshi Sato, Yu Fujiwara, Naoki Fukuda, Brian Hayama, Yoshinori Ito, Shinji Ohno, Shunji Takahashi and on behalf of the COVID-19 Working Group of The Cancer Institute Hospital of Japanese Foundation for Cancer. *Cancer Cell* 39, February 8, 2021 <https://doi.org/10.1016/j.ccell.2021.01.002>

Pathogenicity assessment of variants for breast cancer susceptibility genes based on BRCA1/2 analysis of tumor sample. Reiko Yoshida, Taichi Hagio, Tomoko Kaneyasu, Osamu Gotoh, Tomoko Sako, Norio Tanaka, Sayuri Amino, Noriko Yaguchi, Eri Nakashima, Dai Kitagawa, Takayuki Ueno, Shinji Ohno, Takeshi Nakajima, Seigo Nakamura, Yoshio Miki, Toru Hirota, Shunji Takahashi, Masaaki Matsuura, Tetsuo Noda Seichi Mori. *Cancer Science*. Published online: 09 January 2021. <https://doi.org/10.1111/cas.14803>

Safety and pharmacokinetics of milademetan, a MDM2 inhibitor, in Japanese patients with solid tumors: A phase I study. Shunji Takahashi, Yutaka Fujiwara, Kenji Nakano, Toshio Shimizu, Junichi Tomomatsu, Takafumi Koyama, Mariko Ogura, Masaya Tachibana, Yasuyuki Kakurai, Tomonari Yamashita, Sakura Sakajiri, Noboru Yamamoto. *Cancer Sci* 2021 Mar 9. doi: 10.1111/cas.14875.

2. 学会発表

JSMO 2021 シンポジウム「3学会ゲノムネットワークセッション」「がんとゲノム—日本癌学会」

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」
に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 古川 洋一
東京大学医科学研究所先端医療研究センター
臨床ゲノム腫瘍学分野 教授

研究要旨

がんゲノム医療に関する患者・家族、一般市民向けの書籍「よくわかるがんゲノム医療」コンテンツの「家族性腫瘍・遺伝性腫瘍」に関する解説の編集を担当し、同書籍の出版に協力した。またその内容は、情報発信のために開設された「がんゲノムネット」のホームページにおいても公開され、がんゲノム医療に関する正しい情報の普及に役立つものと期待される。引き続き情報の発信と、状況に応じて改訂・アップデートが必要である。

A. 研究目的

本研究は日本癌学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会が設立した「3学会合同ゲノム医療推進タスクフォース」内の活動目標の1つである「社会に対する正しいがんゲノム医療の提供」の実現に向け、患者、患者家族、一般市民を対象に、現状のがんゲノム医療の全体像をまとめアップデートを随時行いながら、ゲノム関連情報の提供を行うことを目的とする。

本年は3年間の研究期間の最終年度であり、国民を対象として、がんゲノム医療に関する啓発のための書籍の発刊、情報提供のためのWEBページの開設を目標とする。

B. 研究方法

前年度までに本班会議で検討し、決定した内容に基づき、書籍、ウェブコンテンツの分担項目(第7章 家族性腫瘍・遺伝性腫瘍)の執筆内容について確認、編集を行った。

C. 研究結果

患者・家族、一般市民向けの書籍「よくわかるがんゲノム医療」の「家族性腫瘍・遺伝性腫瘍」の章(Q36 家族や親せきにがん患者がいない場合、遺伝性腫瘍は否定できますか? Q37 遺伝性腫瘍と診断されると子どもは必ずがんを発症しますか? Q38 がん遺伝子パネル検査で遺伝性腫瘍が診断される場合がありますか? Q39 遺伝カウンセリングとはなんですか? Q40 親せきに

若くしてがんになった人がいて、自分が遺伝性腫瘍や家族性腫瘍でないかどうか心配です。どのようにすればよいですか?)を担当し、Q&Aの執筆内容について確認と編集を行った。内容は、書籍及びがんゲノムネット(URL: <https://www.cancergenomenet.jp>)にて公開された。

D. 考察およびE. 結論

がんゲノム医療については患者、市民からの注目が高く、一般向けの適切な情報提供のニーズが高い。また、パネル検査を中心にがんゲノム解析が普及しつつあるが、それに伴って二次的所見の開示など、患者・家族にとって新たな課題について理解と、意思決定が必要となる状況が増えつつある。欧米では遺伝性腫瘍に対するエビデンスが蓄積されるにしたがって、臨床管理のガイドラインが改訂されている。本研究の成果で発刊された「よくわかるがんゲノム医療」や、がんゲノムネットのWEBサイトで情報提供されている内容についても、今後もタイムリーな改訂、アップデートが必要と考えられる。

F. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」
に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 川上 尚人
近畿大学医学部内科学腫瘍内科部門 医学部講師

研究要旨

がんゲノム医療は国民の関心が高いが正しい情報を得る機会は限られている。本研究では、がんゲノム医療の正しい情報提供を行うことを目的とし、がん患者・家族、一般市民向けのウェブサイト「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整える準備を行ってきた。本年度はコンテンツをウェブサイトならびに冊子として公開した。

A. 研究目的

「日本癌学会」、「日本臨床腫瘍学会」、「日本癌治療学会」が合同で設立した「3学会合同ゲノム医療推進タスクフォース」において「がんゲノムネット・ワーキンググループ (WG)」が組織された。目的は患者や患者家族、さらには一般市民に現状のがんゲノム医療について広く正しく理解してもらうことである。当該分野は日々情報がアップデートされることより、その媒体としては書籍よりウェブサイトが適していると考えられた。3年間の研究期間内に、国民を対象とした「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整えることを目標とする。

B. 研究方法

コンテンツ「よくわかるがんゲノム医療」の制作を行った。Q26 肺がんにおけるEGFR変異とはなんですか？Q27 肺がんにおけるALK融合遺伝子とはなんですか？Q28 大腸がんにおけるRAS変異、BRAF変異とはなんですか？Q29 MSI検査とはなんですか？Q30 遺伝子変異量 (TMB) やPD-L1発現量検査とはなんですか？の設問項目を設定し、これらの項目についての執筆者を決定した。

C. 研究結果

以上内容はWebサイト：がんゲノムネット (URL: <https://www.cancer genomenet.jp>) および書籍「よくわかるゲノム医療」(出版社:医科学出版社)として公表された。

D. 考察およびE. 結論

がん治療中の患者さんにとってインターネットは簡便であり最も身近な情報収集ツールである。し

かし一般的な検索エンジンで上位にヒットするのは必ずしも医学的に正しいとは言えない情報であることが多い。「がんゲノムネット」および書籍である「よくわかるゲノム医療」を遺伝子パネル検査実施の際の説明補助として実際の日常診療においても使用しているが、理解しやすいという評価を得ている。ゲノム医療についての情報は日々アップデートされており、今後も定期的な内容の見直し、更新が必須である。

現在の問題点としては、検索エンジンで当該ウェブサイトに簡単に辿り着かない点が挙げられる。より市民にとって身近な情報源であるためには、そうした検索されやすいサイトであるための工夫(アルゴリズムの解析)などが必要である。

今後のゲノム医療のさらなる一般化、充実のために患者さんにとってアクセスのしやすい正しい情報源としての「がんゲノムネット」のようなウェブサイトは今後さらに必要であると考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表: Takeda M, Takahama T, Sakai K, Shimizu S, Watanabe S, Kawakami H, Tanaka K, Sato C, Hayashi H, Nonagase Y, Yonesaka K, Takagawa N, Okuno T, Yoshida T, Fumita S, Suzuki S, Haratani K, Saigoh K, Ito A, Mitsudomi T, Handa H, Fukuoka K, Nakagawa K, Nishio K. Clinical Application of the FoundationOne CDx Assay to Therapeutic Decision-Making for Patients with Advanced Solid Tumors. *Oncologist*. 2021 Apr;26(4):e588-e596.
2. 学会発表: 第18回日本臨床腫瘍学会学術集会 SP01特別企画「3学会ゲノムネット」がんゲノム医療の将来-日本臨床腫瘍学会

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得: なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 佐治 重衡
公立大学法人 福島県立医科大学 腫瘍内科学講座 主任教授
附属病院 副病院長、がんゲノム医療診療部 部長

研究要旨

本研究では、がんゲノム医療の正しい情報提供を行うことを目的とし、国民を対象とした「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整えるための研究を実施してきた。本年度はがん患者・家族、一般市民向けのウェブ・サイト「がんゲノムネット」および書籍「よくわかるがんゲノム医療」について、“各種がんにおけるゲノム医療”の担当項目の編集、出版、ウェブサイト公開をおこなった

A. 研究目的

本研究は、患者、患者家族、一般市民を対象に、現在のがんゲノム医療の全体像をまとめながら、ゲノム関連情報の提供を行うことを計画する。

「日本癌学会」、「日本臨床腫瘍学会」、「日本癌治療学会」に所属する専門家による現状の解説や将来像、現時点では達成できていないことなどの正確な情報を提供する。情報ツールとしては、学会のホームページ、患者会のホームページ、NPOがん関連ネット、メディア企業、医学系出版社、大手インターネットサイトを用いる。国民を対象とした「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整えることを目標とする。

B. 研究方法

「よくわかるがんゲノム医療」のコンテンツとして“第6章 各種がんにおけるゲノム医療”の課題における執筆項目を複数設定し、執筆者を選定し内容を作成する。内容の確認や編集作業を行い、書籍版とWEB配信版として公開する。実際のがんゲノムパネル検査の説明の補助資料として、公開されたWEB版を用い、その使用感を担当医療従事者間で確認する。

C. 研究結果

コンテンツ「よくわかるがんゲノム医療」の制作を行った。“第6章 各種がんにおけるがんゲノム医療”について5つのQAを設定し、それらの項目についての執筆者を決定した。Q31 乳がんや胃がんにおけるHER2検査とはなんですか？、Q32 乳がんや卵巣がんにおけるBRCA遺伝子変異検査とはなんですか？、Q33 悪性黒色腫（メラノーマ）におけるBRAF変異検査とはなんですか？、Q34 慢性骨髄性白血病におけるBCR/ABL融合遺伝子検査とはなんですか？、Q35 消化管間質腫瘍（GIST）におけるKIT変異検査とはなんですか？ の5つ

について作成した。書籍：「よくわかるゲノム医療」（出版社：医科学出版社）と、Webサイト：がんゲノムネット（URL：<https://www.cancergenomenet.jp>）内のダウンロード冊子として公開された。

当院のがんゲノム医療診療部での、実際の患者さんに対するがんゲノムパネル検査説明において、本コンテンツを電子媒体の補助資料として利用し説明をおこなった。電子版でも文字が比較的大きく、記載が平易でわかりやすいものの、図や漫画のようなイラストが少なく、直感的にわかるものではない点が改善すべき点という意見が多く聞かれた。

D. 考察

「日本癌学会」、「日本臨床腫瘍学会」、「日本癌治療学会」の3学会合同WGを基盤とした事業であったことから、基礎的な点から臨床的な点まで、総論から各論まで、広く・正しい情報提供のできるコンテンツが完成したと考えられる。一方、文章の記載は平易であるものの、図やイラストが少なく、患者さんが直感的に理解できるものではないため、特に電子媒体での情報提供ツールとしては改善する余地があると思われる。

E. 結論

がんゲノム医療に関する患者・家族、一般市民向けのウェブ・サイト「がんゲノムネット」および書籍「よくわかるがんゲノム医療」のコンテンツを作成し、公開・出版した。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. Kawate T, Yoshida A, Sugae S, Asaga S, Ka
ise H, Saji S, Yamauchi C, Miyoshi Y, Yam
auchi H, Ishikawa T. Recommendations for
the management of breast cancer patients

- during the COVID-19 pandemic from the Japan Breast Cancer Society. *Breast Cancer*. 28(2):247-253, 2021. doi: 10.1007/s12282-020-01214-9.
2. Toi M, Imoto S, Ishida T, Ito Y, Iwata H, Masuda N, Mukai H, Saji S, Shimizu A, Ikeda T, Haga H, Saeki T, Aogi K, Sugie T, Ueno T, Kinoshita T, Kai Y, Kitada M, Sato Y, Jimbo K, Sato N, Ishiguro H, Takada M, Ohashi Y, Ohno S. Adjuvant S-1 plus endocrine therapy for oestrogen receptor-positive, HER2-negative, primary breast cancer: a multicentre, open-label, randomised, controlled, phase 3 trial. *Lancet Oncol*. 22(1):74-84, 2021. doi: 10.1016/S1473-2045(20)30534-9.
 3. Ohno S, Saji S, Masuda N, Tsuda H, Akiyama F, Kurosumi M, Shimomura A, Sato N, Takao S, Ohsumi S, Tokuda Y, Inaji H, Watanabe T, Ohashi Y. Relationships between pathological factors and long-term outcomes in patients enrolled in two prospective randomized controlled trials comparing the efficacy of oral tegafur-uracil with CMF (N-SAS-BC01 trial and CUBC trial). *Breast Cancer Res Treat*. 186(1):135-147, 2021. doi: 10.1007/s10549-020-06018-1
 4. Sawaki M, Yamada A, Kumamaru H, Miyata H, Nakayama K, Shimizu C, Miyashita M, Honma N, Taira N, Saji S. Clinicopathological characteristics, practical treatments, prognosis, and clinical issues of older breast cancer patients in Japan. *Breast Cancer*. 28(1):1-8, 2021. doi: 10.1007/s12282-020-01188-8.
 5. Mittendorf EA, Zhang H, Barrios CH, Saji S, Jung KH, Hegg R, Koehler A, Sohn J, Iwata H, Telli ML, Ferrario C, Punie K, Penault-Llorca F, Patel S, Duc AN, Liste-Hermoso M, Maiya V, Molinero L, Chui SY, Harbeck N. Neoadjuvant atezolizumab in combination with sequential nab-paclitaxel and anthracycline-based chemotherapy versus placebo and chemotherapy in patients with early-stage triple-negative breast cancer (IMpassion031): a randomised, double-blind, phase 3 trial. *Lancet*. 396(10257):1090-1100, 2020. doi: 10.1016/S0140-6736(20)31953-X.
 6. Shimoi T, Nagai SE, Yoshinami T, Takahashi M, Arioka H, Ishihara M, Kikawa Y, Koizumi K, Kondo N, Sagara Y, Takada M, Takanoto T, Tsurutani J, Naito Y, Nakamura R, Hattori M, Hara F, Hayashi N, Mizuno T, Miyashita M, Yamashita N, Yamanaka T, Saji S, Iwata H, Toyama T. The Japanese Breast Cancer Society Clinical Practice Guidelines for systemic treatment of breast cancer, 2018 edition. *Breast Cancer*. 27(3):322-331. 2020 doi: 10.1007/s12282-020-01085-0.
 7. Park YH, Senkus-Konefka E, Im SA, Pentheroudakis G, Saji S, Gupta S, Iwata H, Mastura MY, Dent R, Lu YS, Yin Y, Smruti BK, Toyama T, Malwinder S, Lee SC, Tseng LM, Kim JH, Kim TY, Suh KJ, Cardoso F, Yoshino T, Douillard JY. Pan-Asian adapted ESMO Clinical Practice Guidelines for the management of patients with early breast cancer: a KSMO-ESMO initiative endorsed by CSCO, ISMPO, JSMO, MOS, SSO and TOS. *Ann Oncol*. 31(4):451-469, 2020. doi:10.1016/j.annonc.2020.01.008.
 8. Inokuchi M, Kutomi G, Kijima Y, Sakai T, Sawaki M, Shien T, Hanamura N, Yano K, Wada N, Saji S, Iwata H. The Japanese Breast Cancer Society clinical practice guidelines for surgical treatment of breast cancer, 2018 edition. *Breast Cancer*. 27(1):4-8. 2020. doi: 10.1007/s12282-019-01030-w.
 9. Iwata H, Saji S, Ikeda M, Inokuchi M, Uematsu T, Toyama T, Horii R, Yamauchi C. The Japanese Breast Cancer Society Clinical Practice Guidelines, 2018 edition: the tool for shared decision making between doctor and patient. *Breast Cancer*. 27(1):1-3. 2020. doi:10.1007/s12282-019-01021-x.
 10. Uematsu T, Nakashima K, Kikuchi M, Kubota K, Suzuki A, Nakano S, Hirokaga K, Yamaguchi K, Saji S, Iwata H. The Japanese Breast Cancer Society Clinical Practice Guidelines for Breast Cancer Screening and Diagnosis, 2018 Edition. *Breast Cancer*. 27(1):17-24. 2020. doi:10.1007/s12282-019-01025-7.
 11. Yamauchi C, Yoshimura M, Sekiguchi K, Hamamoto Y, Nakajima N, Sanuki N, Ogo E, Oguchi M, Saji S, Iwata H. The Japanese Breast Cancer Society Clinical Practice Guideline for radiation treatment of breast cancer, 2018 edition. *Breast Cancer*. 27(1):9-16. 2020. doi: 10.1007/s12282-019-01019-5
 12. Tamura K, Imamura CK, Takano T, Saji S, Yamanaka T, Yonemori K, Takahashi M, Tsurutani J, Nishimura R, Sato K, Kitani A, Ueno NT, Mushiroda T, Kubo M, Fujiwara Y, Tanigawara Y. CYP2D6 Genotype-Guided Tamoxifen Dosing in Hormone Receptor-Positive Metastatic Breast Cancer (TARGET-1): A Randomized, Open-Label, Phase II Study. *J Clin Oncol*. 2020, 38(6):558-566. doi: 10.1200/JCO.19.01412.
2. 学会発表
なし
- G. 知的財産権の出願・登録状況**
1. 特許取得 なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」
に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 矢野 聖二
国立大学法人金沢大学 がん進展制御研究所腫瘍内科

研究要旨

公開された書籍、ウェブコンテンツの編集および「ファーマコゲノミクスとバイオマーカー」に関する解説を共同担当した。がんゲノム医療については患者、市民からの注目が高く、一般向けの適切な情報提供のニーズが高い。第一線の研究者の解説が情報発信することの意義は高く、今後もタイムリーな改訂、アップデートが必要と考えられる。

A. 研究目的

患者、患者家族、一般市民を対象に、現状のがんゲノム医療の全体像をまとめアップデートを随時行いながら、ゲノム関連情報の提供を行うことを計画する。各学会に所属する専門家による現状の解説や将来像、現時点では達成できていないことなど負の側面も含めて正確な情報を提供する。情報ツールとしては、3学会のホームページだけではなく、患者会のホームページ、NPOがん関連ネットワーク、メディア企業、医学系出版社、大手のインターネットサイトを用いる。又、各学会の学術集会、市民公開講座、大学のがんプロフェSSIONAL講座、国立がん研究センター、患者会、他医療従事者向け教育事業などと連携する。3年間の研究期間内に、国民を対象とした「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整えることを目標とする。

B. 研究方法

前年度までに班会議で決定した内容に基づき、書籍、ウェブコンテンツの編集および分担項目（第5章 ファーマコゲノミクスとバイオマーカー）の共同執筆を行った。

C. 研究結果

がんゲノムネット（URL: <https://www.cancergenomenet.jp>）の公開と、「よくわかるがんゲノム医療Q&A - あなたの疑問に専門医が答える！ -

」の刊行にあたり、「第5章 ファーマコゲノミクスとバイオマーカー」（Q23 抗がん薬の「効く」「効かない」を見分けるがんゲノム検査がありますか？ Q24 抗がん薬の副作用の程度を予測するがんゲノム検査がありますか？ Q25 がんの種類にかかわらず、抗がん薬の効果を予測するがんゲノム検査がありますか？）の共同執筆と編集を行った。

D. 考察およびE. 結論

がんゲノム医療については患者、市民からの注目が高く、一般向けの適切な情報提供のニーズが高い。本研究課題において当初の計画通り、書籍の発行、ウェブコンテンツの公開が達成できた。リキッドバイオプシーなど新たなゲノム検査技術の臨床導入や、現行の治療効果予測に加え予後予測や病態モニタリングなどががんゲノム検査の応用範囲の拡大など今後もタイムリーな改訂、アップデートが必要と考えられる。

F. 研究発表

1. 論文発表 特記なし
2. 学会発表 特記なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 特記なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」
に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 植竹 宏之
国立病院機構 災害医療センター 臨床研究部長

研究要旨

一般の人を対象とした、ウェブサイト「がんゲノムネット」および書籍「よくわかるがんゲノム医療」の制作を企画し、東京医科歯科大学の池田貞勝氏、熊木裕一氏（がんゲノム診療科）に分担執筆を依頼し、了承され、執筆がなされた。

A. 研究目的

3学会合同WGを基盤とし、患者、患者家族、一般市民を対象に、現状のがんゲノム医療の全体像をまとめアップデートを随時行いながら、ゲノム関連情報の提供を行うことが目的である。研究期間内に、国民を対象とした「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整えることを目的とする。

B. 研究方法

1. 会議（がんゲノムネットワークワーキンググループ）の開催
2. 書籍出版
3. 3学会の学術集会内でのシンポジウム、教育セミナーの開催

C. 研究結果

ウェブサイト「がんゲノムネット」および書籍「よくわかるがんゲノム医療」の制作を企画し、その掲載内容について検討をおこなった。東京医科歯科大学の池田貞勝氏、熊木裕一氏（がんゲノム診療科）に分担執筆がなされ、発刊された。関連演題を取り扱った臨床腫瘍学会で座長を務めた

D. 考察およびE. 結論

「遺伝子パネル検査」が保険診療となり、研究ベースから実臨床にゲノム医療の場が移った。しかし検査は高額であり、また治療薬が見いだされて実際に投与されるのは20%程度である（大腸癌）。真にゲノム医療の恩恵に浴する症例を抽出するためにも、医療者と患者、患者家族、一般市民とがゲノム医療についての正確な知識を共有することが重要である。

E. 結論

「よくわかるがんゲノム医療」が発刊された。

F. 研究発表

1. 論文発表

Chen B, Dragomir MP, Fabris L, Bayraktar R, Knutsen E, Liu X, Tang C, Li Y, Shimura T, Ivkovic TC, Cruz De Los Santos M, Anfossi S, Shimizu M, Shah MY, Ling H, Shen P, Multani AS, Pardini B, Burks JK, Katayama H, Reineke LC, Huo L, Syed M, Song S, Ferracin M, Oki E, Fromm B, Ivan C, Bhuvaneshwar K, Gusev Y, Mimori K, Menter D, Sen S, Matsuyama T, Uetake H, Vasilescu C, Kopetz S, Parker-Thornburg J, Taguchi A, Hanash SM, Girnita L, Slaby O, Goel A, Varani G, Gagea M, Li C, Ajani JA, Calin GA. The Long Noncoding RNA CCAT2 Induces Chromosomal Instability Through BOP1-AURKB Signaling. *Gastroenterology*. 2020; 159:2146-2162.

Shigeyasu K, Toden S, Ozawa T, Matsuyama T, Nagasaka T, Ishikawa T, Sahoo D, Ghosh P, Uetake H, Fujiwara T, Goel A. The PVT1 lncRNA is a novel epigenetic enhancer of MYC, and a promising risk-stratification biomarker in colorectal cancer. *Mol Cancer*. 2020; 19:155.

Matsuyama T, Kandimalla R, Ishikawa T, Takahashi N, Yamada Y, Yasuno M, Kinugasa Y, Hansen TF, Fakih M, Uetake H, Györffy B, Goel.

A novel mesenchymal-associated transcriptomic signature for risk-stratification and therapeutic response prediction in colorectal cancer. *A. Int J Cancer*. 2020; 147:

2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」
に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 林田 哲
慶應義塾大学医学部専任講師

研究要旨

本研究は患者向けのがんゲノム医療に関する書籍およびウェブコンテンツの作成を行い、継続的なアップデートを行うことを目的とする

A. 研究目的

一般市民および患者にむけて、がんゲノム医療の概要を利点・欠点等を科学的エビデンスに基づいて平易な形で説明するツールを作成することを目的とする。これらは書籍およびウェブコンテンツとして作成され、継続的なアップデートを行っていくことを目的とした研究である。

B. 研究方法

上記の目的を達成するために、日本臨床腫瘍学会・日本癌学会・日本癌治療学会のホームページからリンクするページ及び書籍の作成を行った。医療従事者ではない一般向けのQ&Aを想起し、これに回答するのが適切であると判断された専門家に、回答の作成を依頼し、これをまとめた。

C. 研究結果

班会議を通じて、ホームページ及び書籍の内容やClinical Questionの策定を行い、これについて班内での合意形成を行った。担当するテーマにおける適切な執筆者の選定作業や執筆する内容の決定・校正を行った。最終的にウェブサイト「がんゲノムネット」および書籍「よくわかるがんゲノム医療」の制作を行い出版した。

D. 考察

がんゲノム医療の発展・進展はスピードが速く、これを行っている間にも医学的・政策的な進捗が行われているため、このスピード感に合わせた改訂・アップデートが今後も必要と考えられた。

E. 結論

がんゲノム医療の現状と詳細を説明する一般市民向けのウェブサイトおよび書籍の作成を意図し、これを達成した。

F. 研究発表

1. 論文発表

Nakamura K, Aimono E, Oba J, Hayashi H, Tanishima S, **Hayashida T**, Chiyoda T, Kosaka T, Hishida T, Kawakubo H, Kitago M, Okabayashi K, Funakoshi T, Okita H, Ikeda S, Takaishi H, Nishihara H., Estimating copy number using next-generation sequencing to determine ERBB2 amplification status, *Med Oncol*. 2021 Mar 12;38(4):36. doi: 10.1007/s12032-021-01482-1.

Nakashoji A, **Hayashida T**, Yamaguchi S, Kawai Y, Kikuchi M, Yokoe T, Nagayama A, Seki T, Takahashi M, Kitagawa Y. Comprehensive analysis of the homeobox family genes in breast cancer demonstrates their similar roles in cancer and development, *Breast Cancer Res Treat*. 2021 Jan 18. doi: 10.1007/s10549-020-06087-2.

Naito Y, Aburatani H, Amano T, Baba E, Furukawa T, **Hayashida T**, Hiyama E, Ikeda S, Kanai M, Kato M, Kinoshita I, Kiyota N, Kohno T, Kohsaka S, Komine K, Matsumura I, Miura Y, Nakamura Y, Natsume A, Nishio K, Oda K, Oda N, Okita N, Oseto K, Sunami K, Takahashi H, Takeda M, Tashiro S, Toyooka S, Ueno H, Yachida S, Yoshino T, Tsuchihara K; Japanese Society of Medical Oncology; Japan Society of Clinical Oncology; Japanese Cancer Association., Clinical practice guidance for next-generation sequencing in cancer diagnosis and treatment (edition 2.1), *Int J Clin Oncol*. 2021 Feb;26(2):233-283. doi: 10.1007/s10147-020-01831-6.

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」
に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 吉原 弘祐
新潟大学大学院医歯学総合研究科・産婦人科 講師

研究要旨

患者、患者家族、一般市民を対象としたゲノム関連情報の提供を行うことを目的とし、NPOがん関連ネットワーク、患者会などと連携しながら、ウェブコンテンツ「がんゲノムネット」と書籍「よくわかるがんゲノム医療」について制作を実施した。第一章の「ゲノムとは？」に関する解説を担当し、執筆、編集、動画収録を行った。今後も定期的に情報を更新し、がんゲノム医療を正しく理解してもらうように努めていく必要がある。

A. 研究目的

「日本癌学会」、「日本臨床腫瘍学会」、「日本癌治療学会」が設立した「3学会合同ゲノム医療推進タスクフォース」内の活動目標の1つである、「社会に対する正しいがんゲノム医療の提供」の実現に向け、「がんゲノムネット・ワーキンググループ (WG)」が組織された。この3学会合同WGを基盤とし、患者、患者家族、一般市民を対象に、現状のがんゲノム医療の全体像をまとめアップデートを随時行いながら、ゲノム関連情報の提供を行うことを目的とする。3年間の研究期間内に、国民を対象とした「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整えることを目標とする。

B. 研究方法

新型コロナウイルス感染症の影響もあり、メールベースでの連絡・情報共有を行い、書籍、ウェブコンテンツの分担項目である、「第一章 ゲノムとは？」の執筆、編集、および動画収録を行った。

C. 研究結果

がんゲノムネット (URL: <https://www.cancergenomenet.jp>) の公開と、「よくわかるがんゲノム医療 Q&A - あなたの疑問に専門医が答える！ -」の刊行にあたり、「第一章 ゲノムとは？」(Q1 ゲノム

とはなんですか？ Q2 ゲノムの異常には、どのようなものがありますか？ Q3 ゲノムの異常は、どのようにして起こるのですか？ Q4 ゲノムの異常は、子供に遺伝するのですか？ Q5 遺伝子多型とはなんですか？)の執筆、編集、および動画収録を行った。

D. 考察

研究計画書の年度予定通りに順調に進んでいる。がんゲノム医療情報は日々更新されていることから、適宜計画の見直しを行い、社会のニーズに合うものを発信できるようにしていく必要がある。

E. 結論

3学会合同WGでがんゲノム医療情報発信に向けた基盤を築くことが可能であった。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

3学会合同「がんゲノムネット」を用いた、国民への「がんゲノム医療」に関する教育と正しい情報伝達に関する研究に関する研究

研究分担者 清水 千佳子
国立国際医療研究センター病院 がん総合診療センター 副センター長

研究要旨

がんゲノム医療に関する患者・家族、一般市民向けのウェブ・サイト「がんゲノムネット」および書籍「よくわかるがんゲノム医療」について、ゲノム医療と倫理に関する項目を担当し、国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科およびゲノム医療の倫理的問題に精通する倫理専門家の協力を得て執筆した。

A. 研究目的

「日本癌学会」、「日本臨床腫瘍学会」、「日本癌治療学会」が設立した「3学会合同ゲノム医療推進タスクフォース」内の活動目標の1つである、「社会に対する正しいがんゲノム医療の提供」の実現に向け、「がんゲノムネット・ワーキンググループ (WG)」が組織された。この3学会合同WGを基盤とし、患者、患者家族、一般市民を対象に、現状のがんゲノム医療の全体像をまとめてアップデートを随時行いながら、ゲノム関連情報の提供を行うことを目的とする。3年間の研究期間内に、国民を対象とした「がんゲノムネット」のコンテンツ・体制を整えることを目標とする。

B. 研究方法

がんゲノム医療に関する項目を設定し、国際医療研究センター臨床ゲノム科 加藤規弘氏、荒川玲子氏、国立国際医療研究センター研究所 メディカルゲノムセンター 高島響子氏の執筆協力を得て編集した。担当項目は下記の通り：

- ① がん遺伝子パネル検査を受けるにはいくらかかりますか？保険は使えますか？
- ② がんの遺伝に関する情報がほかに漏れることがありますか？
- ③ がんの遺伝に関する情報は自分以外の家族に伝える必要がありますか？

C. 研究結果

執筆内容は、専門家による編集を経て、がんゲノムネット (URL: <https://www.cancergenomenet.jp>) と、冊子「よくわかるがんゲノム医療Q&A - あなたの疑問に専門医が答える！」に情報を公開した。

D. 考察

がんゲノム医療においては、高額な費用負担、生殖細胞系列の遺伝情報の取り扱い、二次的所見・偶発的所見の取り扱いなど、不確実性や倫理的葛藤を伴う意思決定を患者に求めるため、患者・家族や一般市民の視点での情報提供を行っていく必要がある。

E. 結論

がんゲノム医療に関する患者・家族、一般市民向けのウェブ・サイト「がんゲノムネット」および書籍「よくわかるがんゲノム医療」のコンテンツを作成した。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)
分担研究報告書

がん患者をはじめとする国民が求める情報に関する研究

研究分担者

加藤 雅志 国立がん研究センター がん対策情報センター がん医療支援部長

研究要旨 「がんゲノム医療」には、患者を中心とした国民から大きく期待されており、関連した相談ががん診療連携拠点病院の「がん相談支援センター」に寄せられている。本研究では、がん相談支援センターのがん専門相談員にインタビューを行い、がん患者や一般の方々が求めるがんゲノム医療に関連した情報に対応する情報発信のあり方について整理を行う。

A. 研究目的

「がんゲノム医療」には、がん患者を含め国民から大きな期待が寄せられている。がん遺伝子パネル検査が診療報酬で評価されるようになったことなどもあり、医療の状況が変化してきたことに加えて、関連する情報がメディアでの報道やインターネットでの配信がより一層なされるようになったことで、がん診療連携拠点病院のがん相談支援センターに寄せられる相談の内容も変化してきている。本研究では、日頃からがん患者をはじめとした一般の方々からのがん相談に対応をしているがん相談支援センターのがん専門相談員にインタビューを行い、がん患者や一般の方々が求めるがんゲノム医療に関連した情報に対応する情報発信のあり方について整理を行う。

B. 研究方法

国立がん研究センター中央病院相談支援センターに勤務するがん専門相談員を対象に、本研究班で作成した「がんゲノムネット」(URL: <https://www.cancer genomenet.jp>) と、冊子

「よくわかるがんゲノム医療Q&A - あなたの疑問に専門医が答える！」について、がん患者や一般の方々が求める情報に対応できているかについてインタビューを行った。

(倫理的配慮)

本研究は、医療者を対象とする調査であり、国立がん研究センターの研究倫理審査の対象外ではあるが、人を対象とする医学系研究に関する倫理指針に従い調査を実施した。

C. 研究結果

ホームページの内容や冊子の内容は、がん相談支援センターに寄せられる相談内容におおむね合致していた。

また、がん相談支援センターにおけるがん相談でのホームページや冊子を活用する有用性については、Q (質問) に対するわかりやすい解説がインターネットで公開されているため、相談を受けながらホームページで該当箇所を探し回答ができて有用であること。動画を用いて、がん専門相談員が自身でも学習することができ、がん専門相談員の自己学習にも有用であるという意見があった。

D. 考察及びE. 結論

本研究班が作成したホームページや冊子の内容は、がん患者や一般の方々が求めるがんゲノム医療に関連した情報に適しているものだと考えられた。また、がん診療連携拠点病院等のがん相談支援センターのがん専門相談員にとっても有用なツールであることが推測された。

今後も、がんゲノム医療の進展に伴って、がん患者や一般の方々が求める情報や提供していくべき情報は変化していくことが予想される。発信している情報を更新し、常に最新の情報を提供していくことができる体制を継続していくことが重要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

(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