

## 希少がん診療・相談支援におけるネットワーク構築に資する研究

研究代表者 川井 章 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 科長

### 研究要旨

本研究は、専門的な医療を提供可能な施設の数に限られる希少がんに関して、全国の希少がん患者が、適正な診療・正確な情報へ繋がることのできる全国ネットワークを構築し、その有用性と課題を明らかにすること、さらにネットワークを活用して、相談支援、治療開発、情報提供など希少がん医療向上のための基盤的課題に取り組むことを目的としている。

希少がんネットワーク構築に関して、初年度は、北海道、東北、関東、中部、近畿、中国・四国、九州、それぞれの地域の拠点となる7施設に、希少がん中核拠点センターの開設を進めた。希少がん中核拠点センターは、先行研究(20EA0501)で検討した希少がんに関する診療・情報提供機能を備え、希少がん中央機関（国立がん研究センター）とともに、Hub and Spoke型の希少がん全国ネットワークの要となることが期待される。現時点では、先行研究参加施設と新規参加施設の間に希少がん診療に関する院内の体制整備、希少がんホットラインの開設状況などに差異が認められる。しかし、これは予め想定されていたことであり、希少がん全国ネットワークの方向性、希少がん中核拠点センターの備えるべき機能等に関しては、班会議などを通じて施設間で認識は共有されている。今後、希少がんホットライン連絡会議などを通じて、実務者レベルでも連携の強化、知識の向上が図られるとともに、より実質的な全国ネットワーク構築が進むことが期待される。

基盤的課題に関して、これまで、本邦においては、希少がんの定義（人口10万人当たり年間発生率が6名未満）はなされていたものの、具体的な疾患名に関しては、何が希少がんかという点が曖昧であった。今回、新分類案と全国がん登録を用いて、わが国における具体的な希少がんが初めて明確にされた。希少がん医療における相談支援の柱である希少がんホットラインに関しては、全国希少がんホットライン連絡会議を定期開催し、希少がんの相談業務における各施設の課題や知識を共有している。さらに、希少がんホットライン共通マニュアル、共通データベースの作成を進めている。国立がん研究センター病理コンサルテーションの2023年度のコンサルテーション件数は858件であり、毎年増加傾向が認められた。日本病理学会と国立がん研究センターの病理コンサルテーションシステムの統合は順調に準備が進み、2024年4月1日に統合が完成した。今後、統合後の問題点を抽出、改善することで、より有用な病理コンサルテーションシステムの構築を目指している。希少がんの治療開発促進を目指すMASTER KEY Projectの令和5年度の登録は、固形がん636例、血液がん89例であった。参加施設の追加、希少がん患者会との共催シンポジウム開催など、一層の研究進捗をはかっている。希少がんの患者・家族、医療関係者を対象としたセミナー「オンライン希少がん Meet the Expert」は2022年9月～2024年3月の間に36回開催され、希少がん中核拠点センター6施設の協力を得た。開催時視聴者数は計6,589名、平均183名/回であった。オンライン化によって、希少がん Meet the Expertの登壇者および視聴者は全国に広がった。さらに、後日、希少がんセンターHP上へオンデマンド動画公開することによって、開催日視聴者数の数十倍を超える視聴が得られており、希少がんに関する情報提供手段として非常に有用と考えられた。

がん診療連携拠点病院等の整備指針では、がん診療連携拠点病院において、希少がん診療に関する認識を高めることに留まらず、積極的に情報公開をして、他のがん拠点や医療機関との連携体制を整備することが求められている。希少がん全国ネットワークをがん拠点制度等の中に適切に位置付けるためには、次期整備指針の改訂が2028年に予定されていることから、それまでに、がん診療連携拠点病院等における希少がん診療の実態を明確にして、希少がん診療に関する問題意識を十分涵養しておく必要があると考えられる。

公開シンポジウム『希少がん 診療・相談支援 ネットワーク構築 に関するシンポジウム』を2024年3月23日（土）に開催し、講演とパネルディスカッション「希少がん全国ネットワークと中核拠点センター」「希少がんとゲノム解析・遠隔医療」を行った。

木下 一郎	(北海道大学大学病院がん遺伝子診断部・教授)
高橋 雅信	(東北大学大学病院腫瘍内科・准教授)
下井 辰徳	(国立がん研究センター中央病院腫瘍内科・医長)
西田 佳弘	(名古屋大学大学病院リハビリテーション科・教授)
松浦 成昭	(大阪国際がんセンター・総長)
前田 嘉信	(岡山大学大学病院血液・腫瘍内科・教授)
馬場 英司	(九州大学大学院医学研究院連携腫瘍学分野・教授)
東 尚弘	(東京大学大学院医学系研究科公衆衛生学分野・教授)
力武 諒子	(東京大学大学院医学系研究科公衆衛生学分野・助教)
岩田 慎太郎	(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・医長)
谷田部 恭	(国立がん研究センター中央病院病理診断科・科長)
角南 久仁子	(国立がん研究センター中央病院臨床検査科・医長)
平田 真	(国立がん研究センター中央病院遺伝子診療部門・部門長)
米盛 勸	(国立がん研究センター中央病院腫瘍内科・科長)
曾根 美雪	(国立がん研究センター中央病院放射線診断科・医長)
加藤 陽子	(国立がん研究センター希少がんセンター・看護師)
藤 也寸志	(九州がんセンター・院長)
高山 智子	(静岡社会健康医学大学院大学・教授)
大熊 裕介	(国立がん研究センターがんゲノム情報管理センター・室長代理)
後藤 悌	(国立がん研究センター中央病院呼吸器内科・医長)

#### 研究協力者

竹内 啓	(北海道大学医学研究院腫瘍内科学教室・助教)
大原 克仁	(北海道大学大学病院がん遺伝子診断部・特任助教)
尾崎 敏文	(岡山大学大学病院整形外科・教授)
赤司 浩一	(九州大学大学院医学研究院病態修復内科学・教授)
遠藤 誠	(九州大学大学院医学研究院整形外科・講師)
土橋 賢司	(九州大学大学院医学研究院病態修復内科学・助教)
山元 遥子	(国立がん研究センターがん対策研究所医療政策部・研究員)
杉野 弘和	(国立がん研究センター中央病院病理診断科・医員)
大熊 ひとみ	(国立がん研究センター中央病院国際開発部門研究企画室・室長)
中村 健一	(国立がん研究センター中央病院国際開発部門・部門長)
中間 楽平	(国立がん研究センター中央病院放射線診断科・医員)
森田 勝	(九州がんセンター・副院長)
小郷 祐子	(国立がん研究センターがん対策研究所がん情報提供部・研修専門職)
八巻 知香子	(国立がん研究センターがん対策研究所がん情報提供部・室長)

#### A. 研究目的

本研究は、専門的な医療を提供可能な施設の数に限られる希少がんに関して、全国の希少がん患者が適切な医療へ繋がることのできるよう、全国ネットワークを整備し、希少がん患者が住み慣れた地域で相談支援を受け納得のゆく適正な希少がんの診療を受けられる体制を構築するための研究を行う。

本研究では、先行の厚生労働科学研究費補助金「希少がんの情報提供・相談支援ネットワークの形成に関する研究(20EA0501)」でその備えるべ

き機能が検討された『希少がん中核拠点センター(仮称；以下中核拠点センター)』を全国7地域に整備し、希少がん中央機関(国立がん研究センター)を全国のHub、中核拠点センターを地域のHub、がん診療連携拠点病院など希少がんの診療を担う専門施設をSpokeとしたHub and Spoke型の希少がん全国ネットワークを構築する。

中核拠点センターは、希少がん中央機関と連携して、地域の希少がん診療施設等の最新情報を収集・把握し、正確な情報を求める希少がん患者・家族・医療者に対して、希少がんホットライン等

の手段を用いて各々の実情に合った相談支援を行うとともに、がん診療連携拠点病院など地域の診療ネットワークと連携し、様々な背景を持つ希少がん患者が安心して納得できる診療を受けられるきめ細かな希少がん医療を提供する。また、がんゲノム医療拠点病院、小児がん拠点病院等と連携し、高度かつ専門的な医療、がんゲノム医療へのアクセシビリティを確保する。さらに、保険診療下で使用できる薬が少ない、参加可能な治験が少ないなど、希少がんにおける薬剤アクセス不良の問題に対して、MASTER KEY Project 等と緊密に連携し、その改善を図る。

本ネットワークは、希少がんの新たな医療・研究を推進するためのスプリングボードとしての役割も期待される。希少がんの病理診断精度の向上と研究の促進を目的として、国立がん研究センターがん対策研究所・日本病理学会と協力して希少がんの分子生物学的診断モデルの構築を行うとともに、全ゲノム解析等実行計画 2022 に基づく全ゲノム解析の希少がん医療への患者還元のための研究との連携、オンラインによる新たな希少がん医療の開発も推進する。

本研究の計画・実施にあたっては、希少がん患者・家族・支援団体等と緊密に連携し、PPI（患者・市民参画）を積極的に取り入れる。

## B. 研究方法

本研究は全体を以下の3課題に分けて研究を進めることを計画する。

### 1. 【ネットワーク構築】

全国の希少がん患者が、適正な診療・正確な情報へ繋がることのできる全国ネットワークを構築し、その有用性と課題を明らかにする。

### 2. 【基盤構築】

希少がんの情報収集および提供の方法、病理診断精度の向上、治療開発の促進、全ゲノム解析結果の患者還元など、希少がん医療向上のための基盤構築に資する研究を行う。

### 3. 【アドバイザーメカニズム】

研究の成果をがん診療連携拠点病院の指定要件等に反映させるとともに、希少がん患者の視点を取り入れて研究を進めることを目指す。

## 【課題1】 ネットワーク構築

希少がんの頻度と地域性を考慮し、北海道、東北、関東、中部、近畿、中国・四国、九州の7地方にそれぞれ中核拠点センターを整備することとした。中核拠点センターは、先行研究(20EA0501)で検討した診療・情報提供機能を備え、希少がん中央機関、がん診療連携拠点病院等とともに Hub and Spoke 型の希少がん全国ネットワークを構成する要となることを想定する。

中核拠点センターは、希少がん中央機関と連携して、担当する都道府県の希少がん診療施設、専門医等の最新情報を収集・把握し、希少がん患者・家族・医療者に対して、希少がんホットライン等の手段を用いて情報提供・相談支援を行うとともに、がん診療連携拠点病院、がんゲノム医療拠点病院、小児がん拠点病院などの診療ネットワークと連携し、希少がん患者が適切な診療を受けられる体制を構築する。

## 【課題2】 基盤構築

希少がん医療のさまざまな課題解決のため、分担研究者によって以下の研究をすすめる。

### 2-1. 新たな希少がんの定義の策定に関する研究

(分類の作成)

厚労省報告書の発行時に参照された欧州 RARECARE 分類は Tier1, Tier2, Tier3 と階層化されており、原則として、Tier1 が腫瘍の発生部位に基づく大分類（食道、胃、肝臓など）、Tier2 が組織型をいくつかグループ化した分類（腺癌、扁平上皮癌など）、Tier3 が細分化された組織型（印環細胞癌など）となっている。しかし造血器腫瘍、軟部肉腫、神経内分泌腫瘍など、発生部位が臓器として特定しづらいものや、ほぼ多臓器にわたって発生するものについては、Tier1 に組織型として設定されている。

新たな分類では、部位と組織が混在する RARECARE の分類構造を見直し、Tier1 では必ず部位になるようにし、その下に、Tier2 は組織型、Tier3 はさらなる細分類とした。Tier1 を部位別と定めることで混乱が少なくなるとともに、臨床医も使用しやすくなり、希少がんの定義としても定義しやすい。

希少がんの頻度基準については、Tier1 ですべてに人口 10 万人当たり年間発生 6 例未満の基準が満たされていれば、その中に位置する Tier2 はすべて希少がんとして判定される。Tier1 が希少基準以上の頻度であれば、部位別の Tier2 の分類で判定される。Tier3 は特に希少がんの判定には関係しないが、参考として置いておくこととした。

(実症例の分類)

Tier1 に対応する部位別に、組織コードを新分類においてどのような Tier2, Tier3 にすべきか、病理専門医と疫学・データの専門家が 1~2 週に 1 度カンファレンスを行い、分類を進めた。これを基に、WHO 分類も参考にしつつ、名称が変わった組織名は update し、新分類として必要な組織分類を作成した。分類は、リンパ腫や肉腫等の全部位に現れる組織は部位横断の一覧として臓器横断的に一つ作成し、部位毎の分類は部位特異的一覧として作成した。さらに、各がんの専門医に分類が妥当か意見聴取し、討論を重ねて分類作成に反

映した。

新分類に実症例を再度あてはめ、どの部位・組織が希少がんとなるか検討し、全国がん登録に実症例がなかった組織については、ICD-O-3.2 と WHO 分類より組織コードを入れた。

中枢神経系は、良性及び境界悪性腫瘍についてもがん登録対象とされているが、範囲が非常に広がることから、今回は良性腫瘍は加えず、境界悪性腫瘍のみ加える方針とした。

(希少がんの定義)

2016 - 19年の全国がん登録から全症例を提供依頼し、作成した新分類に当てはめ、人口 10 万人中 6 例未満となる疾患を希少がんとして定義する。なお、男女に特異的な部位（前立腺・精巣・陰茎、子宮頸部・子宮体部・卵巣・膣・胎盤）についても、分母は全人口とする。乳腺については、男女別に集計する。造血器腫瘍については、各臓器に発生したリンパ腫については各臓器に振り分ける。

## 2-2. 希少がん診療可能施設の検索システムの作成に関する研究

国立がん研究センターが運営するがん情報サービス HP で公表している現況報告について、現在は施設毎に閲覧が可能となっている「専門とするがんの診療状況」データに関して、がん種ごとの施設対応可能性を検索できるシステムを開発した。

現況報告において、各施設は、がん種ごとの診断、手術、化学療法、放射線療法、再発について、専門（◎：当該がんを特に専門とする医師がおり、周囲の施設から患者を積極的に集めている）、対応可（○：積極的に患者を集めるわけではないが、自施設で標準的な対応（診断・治療）が可能）、他施設へ紹介（△：他の施設に紹介することで対応している）の 3 つの中から、自らの施設の状況に関して記載をする（自己申告）。またそれら各がん種の主に治療にあたる診療科と、臨床試験の有無も記載する。

◎や○がついたがん種については、院内がん登録により算出された当該施設の直近 2 年間の初回治療数を公開し、その病院の実際の診療状況を開示するようにする。今回のシステムでは、全てのがん種のうち、希少がんとして定義されたがん種のみを対象とする。さらに、治療数の多い施設順や、現在位置から距離の近い順等に並べられる機能も追加し、利用者の利便性の向上を図る。

## 2-3. 希少がんホットラインの整備と活用に関する研究

全国希少がんホットライン連絡会議の開催、希少がんホットライン共通マニュアル、希少がんホットライン共通データベース、希少がんに関する情報ソースリストの作成を行う。

- 全国希少がんホットライン連絡会議の開催：

全国の複数施設で運営されている希少がんホットラインの相談実務の担当者および管理者、さらに今後ホットラインを開業予定の施設の担当者の参加による、全国希少がんホットライン連絡会議を定期的に開催する。

- 希少がんホットライン共通マニュアルの作成と運用：

各希少がんホットラインで使用可能な、希少がん診療に特有かつ気をつけるべき項目に関して記載された希少がんホットライン共通マニュアルを作成する。

- 希少がんホットライン共通データベースの作成と運用：

希少がん相談に特有の項目を盛り込んだ希少がんホットライン共通データベースを構築する。

- 希少がんに関する情報ソースリストの作成：希少がんに関する正確かつ信頼できる情報ソースを各施設から情報収集し、取り纏め、可能なものは共有をすすめる。

## 2-4. 希少がん病理診断精度向上のための研究

本研究の開始当時（2023 年）、日本病理学会と国立がん研究センターがん対策研究所がそれぞれ独自に実施していた病理コンサルテーションシステムの統合を進めるとともに、ゲノム解析実装のための基礎的検討を行う。

## 2-5. 全ゲノム解析を希少がん医療に還元するための研究

● 希少がん症例における全ゲノム解析の実施：AMED 革新がんの全ゲノム解析研究班では、全ゲノム解析の臨床的有用性が示唆されている悪性骨軟部腫瘍や脳腫瘍などを中心に患者登録を進める。本研究班に分担研究者として参加している北海道大学、岡山大学などの医療機関も AMED 全ゲノム解析班に参加しており、こうした医療機関との連携体制の構築を進める。

- 希少がん症例における全ゲノム解析のアクションナブル遺伝子変異の検討：

アクションナブル遺伝子変異として、治療、診断、生殖細胞系関連の所見に大別して、検出された遺伝子変異情報の取りまとめを行う。

## 2-6. MASTER KEY Project との連携促進のための研究

希少がん患者の抗がん剤アクセス機会を増大させ、創薬開発を促進することを目指した MASTER KEY Project には、本研究班のネットワーク構築 7 施設中 4 施設が参加している。MASTER KEY Project への積極的な登録を進め、MASTER KEY Project 全体で、3 年間で 4,000 例の新規レジス

トリを目標とする。

## 2-7. 希少がんにおける生検・IVRの活用に関する研究

希少がんに対する本邦における生検の実態を明らかにする研究では、2016～2020年に登録された院内がん登録+DPCデータを用いて、体幹部領域（胸部・腹部かつ体表除く）の希少がんに関する生検のデータを網羅的に調査する。

## 2-8. 希少がんの情報提供、希少がん患者・Advocateとの連携に関する研究

2022年9月～2024年3月の1年7ヵ月間に開催した専門家による希少がんセミナー「オンライン希少がん Meet the Expert」のアンケート結果（セミナー申し込み時、セミナー終了時）および公開した動画視聴状況のデータを解析し、希少がん患者・家族・医療者の情報ニーズに関する検討を行う。

### 【課題3】アドバイザーメカニズム

希少がん全国ネットワークをがん診療連携拠点病院制度、がんゲノム医療制度の中に適切に位置付ける研究を進めるため、以下の検討を行う。

#### 3-1. がん診療連携拠点病院との連携のための研究

がん診療連携拠点病院における希少がんに関する問題意識向上のベースとなる最新の整備指針（新整備指針）における希少がんに関する項目の拾い出しを行う。

#### 3-2. がん相談支援センターとの連携のための研究

がん診療連携拠点病院のがん相談支援センターが、現在、希少がんに関連する相談についてどのような対応を行っているか、がん診療連携拠点病院連絡協議会 情報提供・相談支援部会で実施された「新整備指針発出後の変化と情報提供体制」に関わる調査結果を用いて分析を行う。

#### 3-3. がんゲノム医療中核拠点病院との連携のための研究

希少がんネットワークとがんゲノム医療機関との適切な連携方法について班内で検討するとともに、がんゲノム診療ネットワークの構成施設に対して、希少がんにおけるがんゲノム医療の現状に関するアンケート調査を行う。

（倫理面への配慮）

本研究の実施にあたっては、全ての研究者は「ヘルシンキ宣言（2013年10月改正）」、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（2021年3月制定）」、「個人情報保護法（2022

年4月改正）」を遵守し、研究対象者に対する人権擁護上の配慮を十分に行った上で研究を行う。

## C. 研究結果

### 【課題1】ネットワーク構築

北海道、東北、関東、中部、近畿、中国・四国、九州の7地方それぞれの拠点となる施設に、中核拠点センターを開設した。

#### 1-1. 北海道地方（北海道大学）

北海道大学は、初年度は以下の研究を行った。

- 希少がんセンターの設置および希少がんホットライン開設の準備
- がんゲノム医療連携病院のない道東の3次医療圏への支援強化
- 希少がん中央機関と連携し、希少がんに関する市民公開講座、医療関係者向け研修会を実施
- MASTER KEY Projectの情報提供と登録推進
- 希少がん患者のAMED全ゲノム解析研究への登録推進

#### 1-2. 東北地方（東北大学）

東北大学は、初年度は、東北大学病院内の各診療科間の窓口担当・メーリングリスト、また希少がん診療の対象・治療内容に関する情報を再構築した。そのネットワークを用いて、まず東北大学病院での患者用ホットラインを2023年12月に設置した。2024年3月まで29件の相談実績を得た。

#### 1-3. 関東地方（国立がん研究センター中央病院）

国立がん研究センター中央病院において2022年、2023年度に診療した希少がん診療数は2,870件であり、その内訳を解析した。さらに、東京都のがん診療連携拠点病院である「がん・感染症センター都立駒込病院」の医師と、希少がん診療における課題と希少がん中央機関に期待することについて意見交換を行った。

#### 1-4. 中部地方（名古屋大学）

名古屋大学は、先行研究において2022年8月1日から希少がんホットラインをスタートさせた。2022年8月1日から2023年7月31日までのホットラインの相談件数は164件であった。愛知県内からの相談が67%と最多で、関東、近畿、東北、北海道からの相談もあった。部位別相談数としては消化器が26%、骨軟部が11%、がん種別では肉腫が25%、神経内分泌腫瘍13%、血液腫瘍8%、GIST7%であった。

#### 1-5. 近畿地方（大阪国際がんセンター）

近畿地方においては、大阪府のがん診療拠点病

院 67 病院から構成される大阪府がん診療連携協議会の下に希少がん部会を設置し、希少がんの連携体制構築を議論した。また、近畿地方の 6 府県（大阪府、京都府、兵庫県、和歌山県、奈良県、滋賀県）の都道府県がん診療連携拠点病院と希少がん連携体制の構築に関して意見交換を行い、がん登録データを元に希少がんの実態を共有した。

また、他の中核拠点センターと共に 7/10（月）、10/16（月）、1/15（月）に全国希少がんホットライン会議を実施し、希少がんホットライン共通マニュアル、希少がんホットライン共通データベースについて策定に向けて意見交換を行った。さらに、国立がん研究センターが行っている一般市民への広報活動「希少がん Meet the Expert」の運営に協力し、第 20 回、31 回、36 回の肉腫（サルコーマ）の講演を担当した。

#### 1-6. 中国・四国地方（岡山大学）

岡山大学は、2024 年 2 月に希少がん中核拠点センターを院内に設置した。また、希少がんホットラインの受付担当者 2 名、各診療科における担当者を決定し、院内フローチャートを作成した。2024 年 2 月 26 日に希少がんホットラインを開設し、岡山大学病院ホームページに掲載した。

#### 1-7. 九州地方（九州大学）

九州大学は、九州・沖縄・山口における希少がん診療連携に関する会議を令和 5 年 5 月（第 1 回）、9 月（第 2 回）、令和 6 年 1 月（第 3 回）の計 3 回開催した。この会議には、九州大学以外に、九州がんセンター、福岡大学、久留米大学、産業医科大学、佐賀大学、長崎大学、大分大学、宮崎大学、鹿児島大学、琉球大学、山口大学、各病院の各代表者が参加した。本会議では、各施設の希少がんへの取り組みの紹介が行われた。第 1 回は九州大学、第 2 回は九州がんセンターと佐賀大学医学部附属病院、第 3 回は長崎大学病院より紹介がなされた。また、各施設の実施している公開可能な臨床試験情報の共有の実施も行っている。

九州大学病院の希少がんホットラインでは、令和 5 年度計 202 件の希少がんに関する電話相談を行った。令和 3 年度、4 年度の相談件数は、それぞれ 102 件、121 件であり、件数の増加を認めている。福岡県内からの相談が 47%、福岡県以外の九州・沖縄・山口からの相談が 25%であった。また、MASTEKEY Project では、令和 5 年度、102 例の登録を行った。

### 【課題 2】基盤構築

#### 2-1. 新たな希少がんの定義の策定に関する研究

院内がん登録と全国がん登録を用いて、新たな分類案を作成した。その分類案を令和 5 年 8 月に

公開し、がん治療に携わる医師・関係者に提示し広く意見を募った（パブコメ）。集まった意見を検討・反映して、新分類案を決定した。新分類案を用いて、希少がんを定義、全国がん登録を用いて、わが国における具体的な希少がんを同定した。（表）

次いで、欧州の RARECARE 分類と新分類それぞれにおける希少がんを比較し、その相違を明らかにした。結果は論文にて発表し、新分類については和訳を作成、国内外で広く議論を深めて行く予定である。

#### 2-2. 希少がん診療可能施設の検索システムの作成に関する研究

検索可能な疾患名は、脳腫瘍（リンパ腫以外）、脳腫瘍（リンパ腫）、脊髄腫瘍、眼腫瘍（眼瞼以外）、鼻腔・副鼻腔のがん、咽頭がん（上、中、下）、喉頭がん、唾液腺がん、外耳道がん、頭頸部肉腫、気管のがん、縦隔腫瘍（胸腺がん、胸腺腫）、縦隔胚細胞腫瘍、縦隔腫瘍（それ以外）、中皮腫（胸膜、腹膜）、小腸がん、肛門・肛門管がん、消化管間質性腫瘍（GIST）、消化管の神経内分泌腫瘍（NET、NEC）、胆のう・胆管がん、すい臓の神経内分泌腫瘍（NET、NEC）、腹膜偽粘液腫（他のがんの腹膜播種を除く）、デスマイオイド腫瘍、後腹膜肉腫、褐色細胞腫・傍神経節腫瘍（頭頸部以外）、副腎皮質がん、腎盂尿管がん、精巣腫瘍、子宮肉腫、卵巣胚細胞腫瘍、外陰がん、四肢・表在体幹の悪性軟部腫瘍、四肢体幹の悪性骨腫瘍、皮膚の悪性黒色腫、悪性リンパ腫、急性白血病（骨髄性、リンパ性）、慢性白血病（骨髄性、リンパ性）、多発性骨髄腫、原発不明がん、小児脳腫瘍、小児眼腫瘍、小児悪性骨軟部腫瘍、小児造血器腫瘍、小児固形腫瘍（脳・目・骨軟部以外）とした。

デスマイオイド腫瘍と原発不明がんは院内がん登録で把握不可能なため、検索対象外とした。また、小児は 15 歳未満とし、成人のがん診療連携拠点病院等の現況報告の対象外である小児がん診療連携拠点病院のみの指定を受けている施設の情報は対象外となった。

本システムでは、がん種を選択することで、症例数の多い順や、現在位置から近い順に並び替えて施設を検索することができる。さらに、都道府県や現在位置からの距離、症例数を設定し、ある程度施設が限定された中から施設を選ぶことも可能である。検索結果を表示する際には、希少症例の特定を避けるため、がん情報サービスの表示と同様、10 例未満の少数例は（1～3 例）、（4～6 例）、（7～9 例）といった表示とした。

結果表示は、現在の位置から距離が近い順に「施設名」「治療開始数」「診断」「手術」「放射線」「薬物療法」「再発例への治療」「臨床試験の

実績の有無」が横並びに表示される。さらに、表示された施設名をクリックすると、がん情報サービスの当該病院情報のページにリンクする。

臨床医、希少がん患者会、本研究班員、国立がん研究センターの看護師や相談員・事務職員にデモページを操作してもらい、実際に使用した意見に基づいて改定を重ね最終版を確定した。

## 2-3. 希少がんホットラインの整備と活用に関する研究

- 全国希少がんホットライン連絡会議の開催：  
令和5年度は7月に第1回を開催し、その後3か月ごとに計3回開催した。  
全国7施設（北海道大学、東北大学、国立がん研究センター、名古屋大学、大阪国際がんセンター、岡山大学、九州大学）の希少がんホットライン関係者のべ73名が参加し、各1時間のweb meetingにおいて、各施設でのホットライン実施・準備状況、共通マニュアルや共通データベースなどのプロジェクトに関して、活発な議論・意見交換を行った。
- 希少がんホットライン共通マニュアルの作成と運用：  
国立がん研究センター希少がんホットライン相談員が中心となり、希少がんホットライン共通マニュアル案が作成された。この中には、意見交換の中で挙げられた希少がん相談に特有な項目が盛り込まれた。これを希少がんホットライン実施施設間で共有、意見交換をもとに最終版が作成された。  
(資料)
- 希少がんホットライン共通データベースの作成と運用：  
これまでの意見交換において希少がん相談に特有な項目（居住地、病理診断の有無、病名自動検索、転帰など）を含むデータベースのテンプレート案が、国立がん研究センターで作成された。希少がんホットライン実施施設間でこのテンプレート案を共有し、意見交換を行った。今後、意見交換に基づいて改訂を行い、最終版のテンプレートを作成する。
- 希少がんに関する情報ソースリストの作成：  
全国希少がんホットライン連絡会議の参加施設を対象に、実際に使用している情報ソースのアンケートを実施した。その結果、各医療機関・学会・患者団体などのホームページに加え、専門的な教科書や学術誌などの参考図書も提案もあった。これらをリスト化し、各施設に共有した。

## 2-4. 希少がん病理診断精度向上のための研究 2023年の国立がん研究センター病理コンサルテーションの年間累積件数は前年に比し65件増加

し、858件であった。満足度調査では98.9%が有用であったと回答した。診断に必要な付随解析として、肉腫における診断用パネル検査の導入のほか、TERTプロモーター領域、IDH1/2遺伝子のダイレクトシーケンスを導入した。

病理コンサルテーションシステムの統合に関しては、日本病理学会事務局と会議を重ね、2024年4月1日より統合の方針で合意し、その準備を進めた。

## 2-5. 全ゲノム解析を希少がん医療に還元するための研究

- 希少がん症例における全ゲノム解析の実施：  
当該年度にAMED革新がんで全ゲノム解析を実施した症例のうち、希少がんに該当する症例は68症例であった。これらについて、全ゲノム解析、RNAシーケンス解析の結果からレポートを作成した。また、研究分担医療機関との班会議やメールベースでの連絡等から、連携体制の構築を進めた。
- 希少がん症例における全ゲノム解析のアクションナブル遺伝子変異の検討：  
アクションナブル遺伝子変異として、治療、診断、生殖細胞系列関連の所見に大別して、検出された遺伝子変異情報の取りまとめを行った。全ゲノム解析の結果から治療に結び付く可能性のある所見としてキナーゼの融合遺伝子の検出や、診断補助となる所見として各種肉腫における特徴的な融合遺伝子の検出を確認した。また、生殖細胞系列においても7%程度の頻度で遺伝性腫瘍関連遺伝子の病的バリエーションを確認した。

## 2-6. MASTER KEY Project との連携促進のための研究

令和5年度のMASTER KEY Projectへの登録は、固形がん；636例、血液がん；89例であった。追加の参加施設を2施設選定し、研究開始に向けた調整・準備を行った。また、2023年度希少がん患者会との共催シンポジウムを開催した。

## 2-7. 希少がんにおける生検・IVRの活用に関する研究

希少がんに対する本邦における生検の実態を、院内がん登録+DPCデータを用いて明らかにする研究の研究計画を立案・作成し、倫理審査が終了した。現在、解析などの実施体制を構築中であり、次年度以降、実際の研究を行う予定である。

## 2-8. 希少がんの情報提供、希少がん患者・Advocate との連携に関する研究

- オンライン希少がん Meet the Expert：  
2022年9月から2024年3月の1年7ヵ月間に36回の「オンライン希少がん Meet the Expert」を開催した。登壇者102名（延べ233名）、希少がん中核拠点センター6施設（延べ22施設）全国の希少がん診療施設9施設（延べ14施設）などの協力を得た。36回の開催時視聴者数合計は

6,589名、平均183名/回（範囲105～461名）であった。

視聴者の性別は男性39%、女性54%、不明7%。属性は、患者38%、家族18%、医療者24%、その他20%。居住地（地方）は、北海道5%、東北8%、関東30%、中部10%、近畿25%、中・四国10%、九州12%であった。

「オンライン希少がん Meet the Expert」を視聴しての満足度は、満足67%、どちらかといえば満足25%、ふつう7%、どちらかといえば不満1%であった。テーマ別では、神経内分泌腫瘍に対するPRRT（ペプチド受容体核医学内用療法）、類上皮肉腫の診療など最新の治療や臨床試験（治験）に関するテーマの満足度が高かった。正しい情報を得ることができたかという問いに対しては、そう思う74%、どちらかといえばそう思う21%、ふつう4%であった。

● ハイブリッド開催：

2023年12月22日「第29回クリスマス企画 頭頸部がんのサバイバーシップ—頭頸部がん患者とゆかいな仲間たち—」を、国立がん研究センター築地キャンパスを会場にハイブリッド開催した。参加者から「繋がる」「集う」ことの大切さに関する意見が多くあげられた。

● 動画アーカイブス：

Meet the Expert 開催時に視聴できなかった全国の患者や家族などが視聴できるよう、セミナーの様子を収録し、動画の一部をWEB上で公開している。これまでに公開されている動画（22回分）の視聴回数合計は73,037回（2024年3月時点）であった。

### 【課題3】アドバイザーメカニズム

#### 3-1. がん診療連携拠点病院との連携のための研究

がん診療連携拠点病院等の整備指針（以下、新整備指針）における希少がんに関する要件について精査した結果、がん診療連携拠点病院においては、希少がん診療に関して、施設内での認識を高めることに留まらず、積極的に情報公開をして、他のがん拠点や医療機関との連携体制を整備することが求められていることが明らかとなった。

#### 3-2. がん相談支援センターとの連携のための研究

新整備指針において、整備すべきとされている情報提供体制のうち、「自施設で対応可能な治療」および「自施設で対応不可能な治療（希少がん・高度医療を含む）」について、「取り組んでいる」と回答したのは、それぞれ84.1%（207/246施設）、52.0%（128/246施設）であった。

「自施設で対応不可能な治療（希少がん・高度医療を含む）」に関する対応状況は、医師から必

ずセカンドオピニオンについて情報提供している、患者に院内の相談窓口や具体的な相談方法が明示されている、については5割以上で対応しているものの、がん相談支援センターの組織としての対応や、地域全体の対応については、2～3割と低い割合に留まっていた。

#### 3-3. がんゲノム医療中核拠点病院との連携のための研究

がんゲノム医療病院（中核・拠点・連携）に対して、希少がん診療へのがんゲノム医療の提供体制や課題についてのアンケート調査を行うことを計画中である。

## D. 考察

### 【課題1】ネットワーク構築

本研究で構築を目指すHub and Spoke型の希少がん全国ネットワークは、診療上不利な状況にある希少がんにおいて、その診療を改善してゆく上の基盤となり、希少がん患者が住み慣れた地域で相談支援を受け、納得のゆく適正な希少がん診療を受けられる体制の確立に寄与することが期待される。

北海道地方においては、今年度、北海道大学で、希少がんセンターの設置、希少がんホットライン開設の準備が行われた。

東北地方においては、東北大学病院内の各診療科間の窓口担当・メーリングリスト、また希少がん診療の対象・治療内容に関する情報を再構築し、また患者用ホットラインを東北大学病院内に設置することにより、同地方の希少がん診療関連ネットワーク構築を行う足がかりの活動が行われた。

関東地方の希少がん中核拠点センターである国立がん研究センター中央病院は、同時に希少がん中央機関としての役割も担っている。今後、関東地方のがん診療連携拠点病院等と緊密に連携しつつ、関東圏内の実情に沿ったネットワーク構築を目指していく。

中部地方においては、名古屋大学希少がんセンターのHPを刷新することで、希少がん患者・家族、および医療者からアクセスしやすい環境が整えられ、今後も随時HPの更新などアクセス向上が図られることが期待される。一方で、その希少がんホットラインへの相談件数はまだ十分多いとは言えず、HPの充実化だけでなく、がん診療連携病院への情報発信、患者・家族に対するセミナー開催などを通じて、ホットラインで相談しやすい環境を作っていく必要があると考えられた。また、愛知県のがん診療連携拠点病院は、愛知県がんセンターであり、愛知県内のがん診療連携病院における希少がん診療の実態を調査するためには、希少がん全国ネットワークの中部地方のHubである名古屋大学と愛知県がんセンターとのより緊密

な連携が重要であると考えられた。さらに、中部地区各県の希少がん情報を収集するためには、各県のがん診療連携拠点病院の協力が必須であり、このような広域の希少がん診療に関する情報を収集、集約するためには、県をまたいで協力体制の構築に努力する必要があることも示唆された。

近畿地方においては、大阪府がん診療連携協議会希少がん部会を通じて、今後の大阪府の希少がんの連携体制構築の基礎が築かれており、今後、近畿地方の都道府県がん診療連携拠点病院との交流を通じて、近畿地方全体の連携体制を構築していくことが期待される。

中国・四国地方においては、岡山大学に希少がん中核拠点センターが設置され、希少がんホットラインが開設された。今後、中国・四国地方の都道府県がん診療連携拠点病院等を通じ、各県の希少がん診療施設、専門医、相談窓口などの情報を収集し、同地域の希少がん診療・情報提供の要として機能していくことが期待される。

九州地方においては、九州大学と九州地方の各県のがん診療施設との間で定期的な会議を行う体制が整備された。今後、各施設間で希少がん診療に関する情報交換を継続することで、九州地方の実情に沿ったネットワークが構築されていくことが期待される。九州大学の希少がんホットラインでは、九州・沖縄・山口からの相談が 7 割強を占め、同希少がんホットラインが、実際に九州地方の希少がん患者・家族・関わる医療者にとって重要な情報提供の場となっていることが示唆される。今後、九州・沖縄・山口における希少がん診療連携に関する会議で得られた情報を、希少がんホットラインの情報提供にも生かすことでより地域の実情に即した情報提供が進むことが期待される。

令和 5 年度は、希少がん全国ネットワーク構築に関して、北海道から九州まで全国の 7 地域に、各地域の希少がんの情報提供・相談支援の要となる希少がん中核拠点センターが開設された。先行研究参加施設（国立がん研究センター中央病院、名古屋大学、大阪国際がんセンター、九州大学）と今回新たに参加した施設（北海道大学、東北大学、岡山大学）の間には、希少がん診療に関する院内の体制整備、希少がんホットラインの開設状況などに差異が認められた。しかし、これは予め想定されていたことであり、希少がん全国ネットワークの必要性、希少がん中核拠点センターの備えるべき要件等に関しては、班会議などを通じて施設間で認識は共有されている。今後、全国希少がんホットライン連絡会議などを通じて、実務者レベルでも連携強化、レベルアップが図られるとともに、ネットワーク構築が進むことが期待される。

## 【課題 2】 基盤構築

本邦においては、希少がんの定義（人口 10 万人当たり年間発生率が 6 名未満）はなされていたものの、具体的な疾患名に関しては、何が希少がんかという点が曖昧であった。今回、新分類で、わが国において希少がんであるがん種が初めて明らかとなった。欧州の RARECARE 分類で希少がんとなっても新分類ではならなかったもの、また逆に RARECARE 分類で希少がんとはされなかったが新分類では希少がんとなったものもある。これらの相違点に関して、今後検討を行っていく必要がある。今後、臨床医、病理医、相談員、さらに広く社会への認知を進めるためにも、国内、国外での発表、プレスリリースなどを積極的に行っていく予定である。

希少がん診療可能施設検索システムについては、今後、できるだけ早く一般公開を目指し、医療者や患者へ広く使ってもらえるよう検討が進んでいる。今後、現況報告の更新に伴い、データをさらに蓄積・更新し、より充実した情報源としていくことが重要である。また、現況報告を提出している施設（がん診療連携拠点病院など）からの意見聴取も行い、診療可否の基となる現況報告の妥当性についても検討する必要があると考えられる。

希少がんホットラインに関しては、全国希少がんホットライン連絡会議を開催し、各施設の状況を共有することで、希少がんの相談業務における困りごとや悩みを共有することができた。メーリングリストを作成し、全国から多くの関係者が気軽に参加でき、議論するような機会を定期的に持てることは、web meeting の大きな利点と考えられる。さらに、希少がんホットライン共通マニュアル、共通データベースの作成を通して、全国の希少がんホットラインを担当しているスタッフ間の認識の共有、施設間の標準化も進めることができた。次年度以降も、全国希少がんホットライン連絡会議の定期開催を継続するとともに、共通マニュアルの全国運用と適宜改訂、共通データベースの全国運用を進めて行く予定である。

病理コンサルテーションシステムに関して、国立がん研究センターへの病理コンサルテーションの依頼件数は毎年増加傾向であったが、円滑に運用がなされていた。日本病理学会と国立がん研究センターの病理コンサルテーションシステムの統合に関しては、順調に準備が進み、2024 年 4 月 1 日に統合が完成した。今後は統合後の問題点を抽出して改善することで、より利用しやすい統合体制を構築していく予定である。さらに、次年度からは、本研究班の各希少がんセンター（希少がん中核拠点センター）とともに、遺伝子パネル解析

を含む病理診断を提供する初期モデルの構築に取り組むことを計画している。

AMED 革新がんにおける全ゲノム解析事業と連携して、全ゲノム解析を希少がんの医療に還元するための体制構築を目指す研究では、がん遺伝子パネル検査では検出困難で、全ゲノム解析を実施して初めて検出されるアクションナブルな遺伝子変異が希少がんにおいてより高頻度に検出される傾向が示された。R6年度以降も引き続き検討を行い、研究分担医療機関と連携しながら、希少がんにおける全ゲノム解析の実施体制構築を進める予定である。

希少がんの薬物治療開発を目指す MASTER KEY Project への登録は、令和5年度も順調に進捗し、施設追加についても検討を進めネットワーク拡大に向けて前進した。患者会との連携も強化し、レジストリ登録促進を図っている。

希少がんに対する本邦における生検の内容を、院内がん登録+DPCデータを用いて明らかにする研究は、希少がん診療における経皮的生検の位置付けについて、ビッグデータを用いて解析する初の研究であり、わが国の希少がんの臨床実態の一端を明らかにすることが期待される。

「希少がん Meet the Expert」のオンライン化によって、登壇者および視聴者は全国からアクセス可能となった。さらに、後日のオンデマンド動画公開によって、開催日視聴者数の数十倍を超える視聴が得られており、希少がんに関する情報提供手段として有用と考えられた。オンライン「希少がん Meet the Expert」の視聴者数、アンケート結果からは、希少がんにおける情報ニーズとして、最新の治療、臨床試験（治験）、患者－患者・患者－医療者の交流などに対するニーズが高いことが示唆された。今後、適切な情報提供手段を構築することと併せ、患者と患者、患者と医療者をつなぐ連携の方法・体制についても検討する必要があると考えられる。

### 【課題3】アドバイザーメカニズム

希少がん診療に関しては、現在、希少がん中央機関（国立がん研究センター）あるいは中核拠点センターでの診療あるいは情報提供に辿り着けない患者が数多く存在することは事実である。夫々の疾患あるいは患者背景によって、必ずしも全ての希少がん患者がこれらの施設で診療されることが正しいと言えないことは明らかであるが、少なくとも、自らの疾患およびその治療手段（治療施設を含む）に関する正確な情報を得た上で、各々にとって適切な診療を受けられる環境を整えるこ

とは重要である。

そのためには、わが国におけるがん診療の主体を担う全国のがん診療連携拠点病院における希少がん診療に対する意識の醸成を図り、がん診療連携拠点病院と希少がん中核拠点センター/希少がんネットワークの連携の必要性に関する理解を高めることが必須である。

新整備指針では、希少がんについて多くの要件が取り入れられているが、中でも、各施設において個々の希少がんに対する対応が可能か否かを公表し、対応できない場合は連携先を明確に示すことが求められている。このことは、各施設が個々の希少がんに対する自らの施設の診療体制の限界・可能性を認識する機会となり、希少がん診療の適切な集約化の第一歩になることも期待される。しかしながら、これまで実際に報告された現況報告では、専門的対応が可能と報告した施設はかなり多く、実際の症例がどれくらいあるのか、診療の実態が伴っているかなどに関して、今後、がん登録等を用いた検証が必要になってくると考えられる。

“希少がん全国ネットワークをがん拠点制度等の中に適切に位置付け、その指定要件等に反映させる”ことに関しては、次期整備指針の改訂が2028年に予定されていることから、それまでに、がん診療連携拠点病院における希少がん診療の実態を明確にして、その問題意識を十分に明確にしておく必要があると考えられる。

がん相談支援センターとの連携のための研究においては、「自施設で対応可能な治療」と「自施設で対応不可能な治療（希少がん・高度医療を含む）」の情報提供に関する各施設の対応状況について比較を行い、希少がんに関する特有の課題の可視化を試みた。厳密な比較は難しいものの、それぞれの情報提供の取り組みについて、個別の取り組みは比較的高い割合で行われていた。しかし、一覧表をつくって相談窓口として情報をまとめることや、県内で情報を取りまとめることなどの対応に関しては十分とは言えない状況であった。今後、希少がん中核拠点センターが整備され、段階的な情報提供や患者紹介が行われる際には、情報のとりまとめとその参照による患者紹介は重要になると考えられ、拠点病院内や地域としての取り組みを進めていく必要があると考えられる。

がんゲノム医療は2019年6月に保険診療に実装され、5年が経過した。がんゲノム医療を実際に実施している250を超えるがんゲノム医療関連施設（中核・拠点・連携）との緊密な連携は、希少がんネットワークにとって重要な課題である。がんゲノム医療関連施設へのアンケート調査実施に向けて、希少がんの具体的な診療上の課題とアンケート内容等の検討を進めていく予定である。

## E. 結論

専門的な医療を提供可能な施設の数に限られる希少がんに関して、全国の希少がん患者が、適正な診療・正確な情報へ繋がることのできる全国ネットワークを構築し、その有用性と課題を明らかにすること、さらにネットワークを活用して、相談支援、治療開発、情報提供など希少がん医療向上のための基盤的課題に取り組むことを目的として研究を行った。

- 令和5年度は、北海道、東北、関東、中部、近畿、中国・四国、九州、それぞれの地域の拠点となる7施設に、希少がん全国ネットワークの要となる希少がん中核拠点センターの開設を進めた。
- 従来、本邦においては、希少がんの定義（人口10万人当たり年間発生率が6名未満）はなされていたものの、具体的な疾患名に関しては、何が希少がんかという点が曖昧であった。今回、新分類案と全国がん登録を用いて、わが国における具体的な希少がんを初めて明確にした。
- 全国希少がんホットライン連絡会議を定期開催し、希少がんの相談業務における課題や知識を共有した。
- 日本病理学会と国立がん研究センターの病理コンサルテーションシステムは2024年4月1日に統合した。
- 希少がんの治療開発促進を目指すMASTER KEY Projectの令和5年度の新規登録は、固形がん636例、血液がん89例であった。
- 「オンライン希少がん Meet the Expert」を2024年3月までに計36回開催した。オンライン化によって、「希少がん Meet the Expert」の登壇者および視聴者は全国に広がり、開催時視聴者数は計6,589名、平均183名/回に達した。
- 希少がん全国ネットワークをがん拠点制度等の中に適切に位置付けるためには、次期整備指針の改訂が予定されている2028年までに、がん診療連携拠点病院等における希少がん診療の実態を明らかにして、希少がん診療に関する問題意識を涵養しておく必要があると考えられた。

## F. 健康危険情報 特になし

## G. 研究発表

### 【論文発表】

1. Safety and Efficacy of NY-ESO-1 Antigen-specific T-cell Receptor Gene-Transduced T Lymphocytes in Patients with Synovial

Sarcoma: A Phase I/II Clinical Trial. Kawai A, Ishihara M, Nakamura T, Kitano S, Iwata S, Takada K, Emori M, Kato K, Endo M, Matsumoto Y, Kakunaga S, Sato E, Miyahara Y, Morino K, Tanaka S, Takahashi S, Matsuo F, Matsumine A, Kageyama S, Ueda T. Clin Cancer Res. 29(24):5069-5078. 2023.

2. Best clinical management of tenosynovial giant cell tumour (TGCT): A consensus paper from the community of experts. Stacchiotti S, Dürr HR, Schaefer IM, Woertler K, Haas R, Trama A, Caraceni A, Bajpai J, Baldi GG, Bernthal N, Blay JY, Boye K, Broto JM, Chen WT, Dei Tos PA, Desai J, Emhofer S, Eriksson M, Gronchi A, Gelderblom H, Harges J, Hartmann W, Healey J, Italiano A, Jones RL, Kawai A, Leithner A, Loong H, Mascard E, Morosi C, Otten N, Palmerini E, Patel SR, Reichardt P, Rubin B, Rutkowski P, Sangalli C, Schuster K, Seddon BM, Shkodra M, Staals EL, Tap W, van de Rijn M, van Langevelde K, Vanhoenacker FMM, Wagner A, Wiltink L, Stern S, Van de Sande VM, Bauer S. Cancer Treat Rev. 112:102491. 2023.
3. Lymphocyte-to-monocyte ratio as a prognostic and potential tumor microenvironment indicator in advanced soft tissue sarcoma treated with first-line doxorubicin therapy. Watanabe S, Shimoi T, Nishikawa T, Kawachi A, Okuma HS, Tokura M, Yazaki S, Mizoguchi C, Arakaki M, Saito A, Kita S, Yamamoto K, Kojima Y, Sudo K, Noguchi E, Yoshida A, Kawai A, Fujiwara Y, Yonemori K. Sci Rep. 13(1):10734.2023.
4. Integrating analysis of proteome profile and drug screening identifies therapeutic potential of MET pathway for the treatment of malignant peripheral nerve sheath tumor. Tsuchiya R, Yoshimatsu Y, Noguchi R, Sin Y, Ono T, Akiyama T, Kosako H, Yoshida A, Ohtori S, Kawai A, Kondo T. Expert Rev Proteomics.20(4-6):109-119.2023.
5. Outcomes of Sling Procedure Using a Free Vascularized Fibular Graft After Resection of the Proximal Humerus. Tsuchiya R, Kobayashi E, Fukushima S, Arikawa M, Ogura K, Iwata S, Akazawa S, Kawai A. JBJS Open Access. 8(4).e23.00044.2023.
6. A retrospective analysis of the prognosis of Japanese patients with sarcoma brain metastasis. Toda Y, Kobayashi E, Kubota D, Miyakita Y, Narita Y, Kawai A. Cancer med.12(8):9471-9481.2023.

7. A vessel sealing system can help reduce the risk of postoperative complications after tumour resection in the medial thigh. Toda Y, Iwata S, Kobayashi E, Ogura K, Osaki S, Fukushima S, Mawatari M, [Kawai A](#). *Bone Jt Open*.4(6):442-446.2023.
8. Blue lacy matrix in giant cell tumour of bone with or without denosumab therapy. Toda Y, Ishihara S, [Kawai A](#), Yoshida A. *Virchow Arch*. 483(1):125-129.2023.
9. Safety and efficacy of multiple tyrosine kinase inhibitors in pediatric/adolescent and young adult patients with relapsed or refractory osteosarcomas: A single-institution retrospective analysis. Sugiyama M, Arakawa A, Shirakawa N, Tao K, Tanimura K, Nakajima M, Watanabe Y, Kumamoto T, Maniwa J, Yoneda A, Iwata S, Kobayashi E, [Kawai A](#), Ogawa C. *Pediatr Blood Cancer*. 70(7) :e30360.2023.
10. Keratin-positive fibrotic extraskeletal myxoid chondrosarcoma: a close mimic of myoepithelial tumour. Sugino H, Iwata S, Satomi K, Mori T, Nobusawa S, Nagashima T, Matsushita Y, Yatabe Y, Ichimura K, [Kawai A](#), Yoshida A. *Histopathology*. 82(6):937-945.2023.
11. IDH-negative chondrosarcoma with metachronous dedifferentiation only in the metastatic site-A diagnostic pitfall. Sekita T, Yoshida A, [Kawai A](#), Ichikawa H, Kobayashi E. *Genes chromosomes Cancer*. 62(12):755-760.2023.
12. A Case of Encephalopathy Caused by Drug Interaction between Ifosfamide and Aprepitant. Sano T, Setsu N, Kobayashi E, [Kawai A](#). *Yakugaku Zasshi*. 143(6):541-544.2023.
13. Epidemiology of skin cancer based on Japan's National Cancer Registry 2016-2017. Ogata D, Namikawa K, Nakano E, Fujimori M, Uchitomi Y, Higashi T, Yamazaki N, [Kawai A](#). *Cancer Sci*. 114(7):2986-2992.2023.
14. Incidence and risk of infection in malignant soft tissue tumor resection: Data from the nationwide soft tissue tumor registry. Morii T, Sato K, Ogura K, [Kawai A](#). *J Orthop Sci*. S0949-2658(23)00211-7.2023.
15. Incidence and risk of surgical site infection/periprosthetic joint infection in tumor endoprosthesis-data from the nationwide bone tumor registry in Japan. Morii T, Ogura K, Sato K, [Kawai A](#). *J Orthop Sci*. S0949-2658(23)00182-3.2023.
16. Prediction of tissue-of-origin of early stage cancers using serum miRNomes. Matsuzaki J, Kato K, Oono K, Tsuchiya N, Sudo K, Shimomura A, Tamura K, Shiino S, Kinoshita T, Daiko H, Wada T, Katai H, Ochiai H, Kanemitsu Y, Takamaru H, Abe S, Saito Y, Boku N, Kondo S, Ueno H, Okusaka T, Shimada K, Ohe Y, Asakura K, Yoshida Y, Watanabe SI, Asano N, [Kawai A](#), Ohno M, Narita Y, Ishikawa M, Kato T, Fujimoto H, Niida S, Sakamoto H, Takizawa S, Akiba T, Okanohara D, Shiraishi K, Kohno T, Takeshita F, Nakagama H, Ota N, Ochiya T. *JNCI Cancer Spectr*. 7(1). pkac080.2023.
17. Comparison of pre-operative and post-operative radiotherapy in patients with localized myxoid liposarcoma. Masunaga T, Tsukamoto S, Honoki K, Fujii H, Kido A, Akahane M, Tanaka Y, Mavrogenis AF, Errani C, [Kawai A](#). *Jpn J Clin Oncol*. 53(12):1153-1161.2023.
18. Loss of H3K27 trimethylation in a distinct group of de-differentiated chordoma of the skull base. Makise N, Shimoi T, Sunami K, Aoyagi Y, Kobayashi H, Tanaka S, [Kawai A](#), Yonemori K, Ushiku T, Yoshida A. *Histopathology*. 82(3):420-430.2023.
19. Frequent CD30 Expression in an Emerging Group of Mesenchymal Tumors With NTRK, BRAF, RAF1, or RET Fusions. Kojima N, Mori T, Motoi T, Kobayashi E, Yoshida M, Yatabe Y, Ichikawa H, [Kawai A](#), Yonemori K, Antonescu CR, Yoshida A. *Mod Pathol*. 36(4):100083.2023.
20. Role of perioperative chemotherapy and radiotherapy for localized high-grade malignant peripheral nerve sheath tumor at the extremities and trunk wall: a population-based cohort study. Kobayashi H, Zhang L, Okajima K, Hirai T, Tsuda Y, Ikegami M, [Kawai A](#), Tanaka S. *Jpn J Clin Oncol*. 53(2):138-45.2023.
21. A multicentre retrospective study on extra-thoracic solitary fibrous tumour: preoperative MRI findings predict intraoperative findings and postoperative prognosis. Kamoda H, Yonemoto T, [Kawai A](#), Hiruma T, Iwata S, Nakayama R, Kobayashi H, Hirai T, Saito M, Ishii T. *Jpn J Clin Oncol*. 53(10):950-6.2023.
22. Epidemiologic Survey of Myxofibrosarcoma

Using Data from the Bone and Soft Tissue Tumor Registry in Japan. Kamio S, Matsumoto M, Nakamura M, Kawai A, Kikuta K. *Ann Surg Oncol*. 30(5):3074-3081.2023.

23. Predictive value of peripheral blood markers in soft tissue sarcoma patients treated with eribulin. Ishihara S, Ogura K, Maejima A, Shimoi T, Sudo K, Kojima Y, Fukushima S, Osaki S, Kobayashi E, Iwata S, Matsui Y, Yonemori K, Kawai A. *Jpn J Clin Oncol*. 53(6):494-500.2023.
  24. A phase 1 trial of NY-ESO-1-specific TCR-engineered T-cell therapy combined with a lymph node-targeting nanoparticulate peptide vaccine for the treatment of advanced soft tissue sarcoma. Ishihara M, Nishida Y, Kitano S, Kawai A, Muraoka D, Momose F, Harada N, Miyahara Y, Seo N, Hattori H, Takada K, Emori M, Kakunaga S, Endo M, Matsumoto Y, Sasada T, Sato E, Yamada T, Matsumine A, Nagata Y, Watanabe T, Kageyama S, Shiku H. *Int J Cancer*. 152(12):2554-66.2023.
  25. Extensive analysis of 59 sarcoma-related fusion genes identified pazopanib as a potential inhibitor to COL1A1-PDGFB fusion gene. Hirose T, Ikegami M, Kojima S, Yoshida A, Endo M, Shimada E, Kanahori M, Oyama R, Matsumoto Y, Nakashima Y, Kawai A, Mano H, Kohsaka S. *Cancer Sci*. 114(10):4089-4100.2023.
  26. Clinical analysis of multimodal treatment for localized synovial sarcoma: A multicenter retrospective study. Hagiwara Y, Iwata S, Ogura K, Kawai A, Susa M, Morioka H, Hiruma T, Tsuda Y, Kawano H, Yonemoto T, Ishii T, Okazaki K. *J Orthop Sci*. 28(1):261-266.2023.
  27. Evaluation of clinical factors associated with early postoperative physical function and lower extremity functional impairment in patients with soft tissue sarcoma. Fukushima T, Okita Y, Watanabe N, Yokota S, Nakano J, Kawai A. *Disabil Rehabil*. 1-6.2023.
  28. Factors associated with physical function in patients after surgery for soft tissue sarcoma in the thigh. Fukushima T, Okita Y, Watanabe N, Yokota S, Nakano J, Kawai A. *BMC Musculoskelet Disord*. 24(1):661.2023.
  29. Factors associated with survival in patients with clear cell sarcoma. Fujiwara T, Kunisada T, Nakata E, Mitsunashi T, Ozaki T, Kawai A. *Bone Joint J*. 105-b (11):1216-25.2023.
  30. Soft Tissue Reconstruction Using the Free Forearm Fillet Flap in the Salvage of Forequarter Amputations for Recurrent Sarcoma: A Report of 2 Cases. Arikawa M, Akazawa S, Kageyama D, Kawai A, Miyamoto S. *Ann Plast Surg*. 90(4):334-338.2023.
  31. A validation study for the utility of serum microRNA as a diagnostic and prognostic marker in patients with osteosarcoma. Araki Y, Asano N, Yamamoto N, Hayashi K, Takeuchi A, Miwa S, Igarashi K, Higuchi T, Abe K, Taniguchi Y, Yonezawa H, Morinaga S, Asano Y, Yoshida T, Hanayama R, Matsuzaki J, Ochiya T, Kawai A, Tsuchiya H. *Oncol Lett*. 25(6):222.2023.
  32. Clinical characteristics of primary cutaneous and subcutaneous Ewing sarcoma. Aiba H, Kojima Y, Shimoi T, Sudo K, Yazaki S, Imai T, Yoshida A, Iwata S, Kobayashi E, Kawai A, Arakawa A, Ogawa C, Kimura H, Yonemori K. *Jpn J Clin Oncol*. 53(7):604-610.2023.
  33. Functional scoliosis caused by painful leiomyoma of deep soft tissue: A case report. Tsuchiya R, Kobayashi E, Tanzawa Y, Yoshida A, Ishii T, Kawai A. *JOS Case Reports*. 2(3):100-103.2023.
  34. Painful EWSR1:SMAD3-Positive fibroblastic tumor invading bone. Muramatsu S, Yoshida A, Kojima N, Mori T, Onuki H, Kawai A, Akazawa T, Kobayashi E. *JOS Case Reports*. 2(4):188-191.2023.
- H. 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  
なし

# 希 少 が ん

## 診療・相談支援 ネットワーク構築 に関するシンポジウム

～がん医療におけるInequities（不平等）解消を目指して～

希少がんは発生数が極めて少ないがんです。一般的ながんと比べて  
診療、医療の体制が限られることが課題となっています。  
適切な情報提供や治療の道筋について考えたいと思います。

2024年  
3月23日 [土]  
13:00～16:00

●共催●

希少がん中央機関（国立がん研究センター）

令和5年度厚生労働科学研究費（がん対策推進総合研究事業）

「希少がん診療・相談支援におけるネットワーク構築に資する研究」班  
一般社団法人日本希少がん患者会ネットワーク

 Rare Cancer Center

## PROGRAM

※敬称略

司会：加藤 陽子(国立がん研究センター中央病院 希少がんセンター)

### 【第1部】

13:00～13:05

#### 開会挨拶

川井 章 国立がん研究センター中央病院 希少がんセンター長

#### 来賓あいさつ

千葉 晶輝 厚生労働省 健康・生活衛生局 がん・疾病対策課 課長補佐

13:05～13:20

#### 希少がんの医療体制への期待

押田 輝美 日本希少がん患者会ネットワーク 理事/肉腫(サルコーマ)の会たんぽぽ 代表

13:20～13:35

#### RELIEVE Project

川井 章 国立がん研究センター中央病院 希少がんセンター長

13:35～14:15

#### 〈パネルディスカッション〉

#### 希少がん全国ネットワークと中核拠点センター

##### 【座長】

川井 章 国立がん研究センター中央病院 希少がんセンター長

西舘 澄人 日本希少がん患者会ネットワーク 副理事長/NPO 法人 GISTERS 理事長

##### 【パネリスト】

松浦 成昭 大阪国際がんセンター 総長

西田 佳弘 名古屋大学 教授

前田 嘉信 岡山大学 教授

遠藤 誠 九州大学 講師

下井 辰徳 国立がん研究センター中央病院 医長

岩田慎太郎 国立がん研究センター中央病院 医長

押田 輝美 日本希少がん患者会ネットワーク 理事/肉腫(サルコーマ)の会たんぽぽ 代表

加藤ミノル 日本希少がん患者会ネットワーク 理事/胸腺腫・胸腺がん患者会ふたつば 代表

14:15～14:25

～ 休憩 ～

## 【第2部】

- 14:25～14:40 **患者から希少がんのゲノム医療に期待すること**  
西舘 澄人 日本希少がん患者会ネットワーク 副理事長/NPO 法人 GISTERS 理事長
- 14:40～14:55 **希少がんとゲノム解析**  
角南久仁子 国立がん研究センター中央病院 医長
- 14:55～15:10 **希少がんと遠隔診療**  
後藤 悌 国立がん研究センター中央病院 医長
- 15:10～15:55 **〈パネルディスカッション〉  
希少がんとゲノム解析・遠隔医療**
- 【座長】**  
川井 章 国立がん研究センター中央病院 希少がんセンター長  
馬上 祐子 日本希少がん患者会ネットワーク 理事、事務局長/小児脳腫瘍の会 代表
- 【パネリスト】**  
木下 一郎 北海道大学 教授  
高橋 雅信 東北大学 准教授  
谷田部 恭 国立がん研究センター中央病院 科長  
角南久仁子 国立がん研究センター中央病院 医長  
後藤 悌 国立がん研究センター中央病院 医長  
大西 啓之 日本希少がん患者会ネットワーク 副理事長/NPO 法人キアサルコーマ 理事長  
櫻井 公恵 日本希少がん患者会ネットワーク 会員/NPO 法人 GISTERS 副理事長
- 15:55～16:00 **開会挨拶**  
西舘 澄人 日本希少がん患者会ネットワーク 副理事長/NPO 法人 GISTERS 理事長

