

厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業  
総括研究報告書

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把握と  
がんゲノム医療提供体制構築に資する研究

【研究代表者】内藤 陽一 国立研究開発法人国立がん研究センター 東病院 総合内科長

研究要旨

がんゲノムプロファイリング検査（CGP 検査）の課題である、①適合薬剤到達率が低いことと地域間差、②エキスパートパネル（EP）実施や臨床情報入力に関わる業務負担、③ゲノム医療従事者の人材育成等に対応するために、全国の EP においてアンケート調査を実施し、CGP 検査の実情について、薬剤到達率、地域差、EP における業務負担等を調査した。全国のがんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院の代表者からなるアカデミア・アセンブリを組織し、EP における情報共有と、EDC を構築し臨床試験情報の共有を開始した。将来的な AI 等を活用した EP 実施のための医療機器開発を支援できる体制を構築するためのレジストリー研究を開始した。また、がんゲノム医療コーディネーター（CGMC）研修のための資料作成を行った。

令和7年度は、経時的変化の確認のために再度アンケート調査を実施する。また、アンケート調査結果等から政策提言を作成、また、アカデミア・アセンブリにおいて情報共有を継続しつつ、臨床試験情報共有を継続する。さらに、CGMC 研修のための資料更新を行う。

分担研究者：

吉野 孝之・国立研究開発法人国立がん研究センター・東病院・副院長、国際臨床腫瘍科長  
角南 久仁子・国立研究開発法人国立がん研究センター・中央病院・臨床検査科・医長  
今井 光穂・国立研究開発法人国立がん研究センター・東病院医薬品開発推進本部トランスレーショナルリサーチ支援室・医員  
小山 隆文・国立研究開発法人国立がん研究センター・中央病院先端医療科・医長

**A. 研究目的**

がんゲノムプロファイリング検査（CGP 検査）が保険診療下で行われているが、①低い適合薬剤到達率と地域間差、②エキスパートパネル（EP）実施や臨床情報入力に関わる業務負担、③ゲノム医療従事者の人材育成等の課題を有する。

**B. 研究方法**

本研究では、(1) 中核拠点・拠点病院での適合薬剤到達率・地域間差、遺伝カウンセリング実施状況等の調査(担当：内藤、角南、今井、小山、吉野)、

(2) 薬剤到達率向上を目指したオンタイムでの治

験情報共有システム構築およびAI等を活用したEPおよびデータ入力の効率化(担当：内藤、角南、今井、小山、吉野)、(3) 抽出した課題と改善効果に基づく整備指針改訂に向けた提言書の作成(担当：内藤、角南、今井、小山、吉野)、(4) 医療従事者向け教育研修プログラムの作成(担当：内藤、角南、今井、小山、吉野)の4つの柱について、年次計画に基づいて実施する。これらの4つの柱は、相互に関連しており、シームレスな連携のもとに研究を遂行する。

(1) は、患者背景、薬剤到達率とその内訳（保険診療下での治療、治験参加、保険適用外での治療等）、遺伝カウンセリング実施の有無、EP の業務量等のデータ収集を行う。対象施設は中核拠点・拠点病院に加え、連携病院を可能な限り加えて実施し、施設間・地域間差も明らかにする。

(2) は、中核拠点病院・拠点病院の実務担当者からなる「アカデミア・アセンブリ」を構築する。そのうえで治験情報等の共有システムを構築し、実施上の課題抽出と克服、アカデミア・アセンブリにおいて AI 等を活用した EP 実施の医療機器開発に資するためのレジストリー研究を実施し、EP の省力化・自動化を目指した AI 企業等との共同研究

を公募で決定し、研究を開始する。

(3) については、(1)の調査や(2)のアカデミア・アセンブリ構築などから、提言作成に必要な情報の収集や解析を行う。

(4) は、がんゲノム医療コーディネーター(CGMC)研修のためのカリキュラムや教育資材の作成を行う。作成したカリキュラム、教育資材を各中核拠点病院に提供してCGMC研修に活用を依頼する。

(倫理面への配慮)

レジストリー研究について研究計画書、説明同意文書を作成し、患者参画委員会の意見も拝受した。国立がん研究センター研究倫理審査委員会に諮問し承認を得た。研究実施にあたっては、関連法規や人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針を遵守して行う。

研究の実施にあたっては、倫理審査委員会で承認の得られた説明同意文書を研究対象者に渡し、文書及び口頭による十分な説明を行い、研究対象者の自由意思による同意を文書で取得する。

### C. 研究結果

(1) 中核拠点・拠点病院での適合治療実施率・地域間差、遺伝カウンセリング実施状況等の調査を行った(担当:内藤、角南、今井、小山、吉野)。

がんゲノム医療中核拠点病院(以下中核拠点病院)、がんゲノム医療拠点病院(以下拠点病院)、がんゲノム医療連携病院(以下連携病院)の57施設から回答が得られ(97%)、2022年9月1日~2023年8月31日の1年間に実施されたエキスパートパネル(EP)での検討症例数は22,554例、うち自施設例10,628例(47.1%)であった。自施設の症例(10,628例)に対して、治療提案割合58.4%、治療到達率7.1%、うち企業治験0.7%、NCCH1901(受け皿試験)0.1%、保険診療3.7%、保険適用外使用0.2%であった。遺伝カウンセリング外来受診は15.2%であった。2023年に実施したアンケートと比較して、治療到達率には変化がなかった(表)

表 治療到達率の推移

期間	2021年9~ 2022年8月	2022年9月~ 2023年8月
調査対象	中核拠点13施設、 拠点32施設	中核拠点13施設、 拠点30施設、 連携14施設
CGP件数	19,593	22,554
治療到達割合	7.1%	7.1%
治験	1.0%	0.7%
保険診療	4.9%	3.7%
適応外使用/その他	0.4%	0.2%

また、エキスパートパネルにかかる時間的負担について、2023年に続き2024年にも各中核拠点病院、拠点病院、連携病院について1症例当たりの所要時間(平均)の情報を収集した(表4)。2023年における集計結果では1症例あたりにかかる平均所要時間は中核拠点病院で62.7分、拠点病院で98.1分であり、2024年に行った集計でも1症例あたりにかかる平均所要時間は中核拠点病院で69.2分、拠点病院で96.0分、連携病院では77.0分と、日本臨床腫瘍学会が2022年に公表した63分から経年的に比較しても大きな変化はなかった。

(2) 薬剤到達率向上を目指したオンタイムでの治験情報共有システム構築について、EDCの構築を完成し、アカデミア・アセンブリにおいて治験情報の共有を開始した。本システムはアカデミア・アセンブリ参加者がリアルタイムにアクセス可能なものとして構築されている。また、アカデミア・アセンブリにおいて毎月行われる定期会議において、2024年3月までに13回21事例について事例検討を行い、アカデミア・アセンブリにおける共通認識を確認し共有した。AI等を活用したEPおよびデータ入力の効率化に資するデータベース構築のためのレジストリー研究を2024年10月より登録開始し、2025年4月現在193例登録中である。うち80例にエビデンスレベルA/B/R症例が含まれている。

(3) 提言書の作成は最終年度(3年次)を予定している。

1年次、2年次は、(1)にある通りアンケート調査を行い、課題の抽出を行った(担当:内藤、角南、今井、小山、吉野)。また、全国すべての中核拠点病院、拠点病院および一部の連携病院(主としてEP実施施設)からなるアカデミア・アセンブリを組織し、毎月アカデミア・アセンブリ全体会議を開催し、EP実施やCGP検査に関する情報の共有、問題点の議論、事例検討、アンケート調査結果の共有などを行っている。アカデミア・アセンブリにおいて提言書作成のためのアンケート調査を実施中である(担当:内藤、角南、今井、小山、吉野)。

(4) 中核拠点病院が行うCGMC研修のためのカリキュラム、シラバス、講義用スライドを作成するためのメンバーを選出し、2024年7月1日および7月2日にミーティングを行った。厚生労働科学研究費 がん対策推進総合研究事業「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝子腫瘍に関する医療・社会体制の整備及び国民の理解と参画に関する研究」班(23EA1037)

(研究代表：国立大学法人 岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野 臨床遺伝子医療学 教授 平沢 晃)と協同で遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) についても教育資料に盛り込んだ。2024年9月にカリキュラム、シラバスおよび講義用スライドを完成した。2024年9月17日作成したカリキュラム、シラバスを中核拠点病院に配布した(担当：内藤、角南、今井、小山、吉野)。

#### D. 健康危険情報

なし

#### E. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. Fujisawa T, Nakamura Y, Bando H, Morizane C, Ikeda M, Nonomura N, Matsubara N, Iwata H, Naito Y, Okano S, Aoki D, Harano K, Yamazaki N, Namikawa K, Ueno M, Kadowaki S, Oki E, Kato K, Komatsu Y, Satoh T, Esaki T, Denda T, Hamaguchi T, Yamazaki K, Matsuhashi N, Yasui H, Satake H, Nishina T, Takahashi N, Goto M, Sunakawa Y, Kato T, Otsuka T, Abutani H, Tukachinsky H, Lee JK, Oxnard GR, Kuramoto N, Horasawa S, Sakamoto Y, Taniguchi H, Yoshino T. Benefits of Combining Circulating Tumor DNA With Tissue and Longitudinal Circulating Tumor DNA Genotyping in Advanced Solid Tumors: SCRUM-Japan MONSTAR-SCREEN-1 Study. *JCO Precis Oncol*. 2025 Apr;9:e2400283.
2. Bando H, Naito Y, Yamada T, Fujisawa T, Imai M, Sakamoto Y, Saigusa Y, Yamamoto K, Tomioka Y, Takeshita N, Sunami K, Futamura M, Notake C, Aoki S, Okano K, Yoshino T. A prospective study comparing highly qualified Molecular Tumor Boards with AI-powered software as a medical device. *Int J Clin Oncol*. 2025 Feb;30(2):172-179.
3. Uehara Y, Koyama T, Katsuya Y, Sato J, Sudo K, Kondo S, Yoshida T, Shoji H, Shimoi T, Okada M, Yonemori K, Yamamoto N: Impact of travel costs on disparities in precision oncology clinical trials. *ESMO Real World Data and Digital Oncology*. Volume 7, March 2025 100114
4. Nishimura R, Sudo K, Kitadai R, Kawachi A, Ito M, Hoshino M, Kita S, Saito A, Kojima Y, Maejima A, Noguchi E, Okuma HS, Koyama T, Shimoi T, Yonemori K: Treatment and Reasons for Choosing Treatment in Breast Cancer Patients Who Underwent Next-Generation Sequencing Test. *Oncology*. 2025 Feb 4:1-10.
5. Liu J, Farrow M, Seymour L, Desai J, Loong HH, Ivy P, Koyama T, Cook N, Blagden S, Garralda E, Massard C, Tolcher AW, Adashek JJ, Zhang L, Zhao S, Shen L, Kurzrock R, El-Deiry WS, Subbiah V, Joshua AM: Accelerating the Future of Oncology Drug Development: The Role of Consortia in the Delivery of Precision Oncology Early Phase Clinical Trials. *Journal of Clinical Oncology*. 2025 Feb 20;43(6):735-747.
6. Hamamoto R, Komatsu M, Yamada M, Kobayashi K, Takahashi M, Miyake M, Jinnai S, Koyama T, Kouno N, Machino H, Takahashi S, Asada K, Ueda N, Kaneko S: Current status and future direction of cancer research using artificial intelligence for clinical application. *Cancer Sci*. 2025 Feb;116(2):297-307.
7. Fujii E, Kato MK, Ono H, Yamaguchi M, Higuchi D, Koyama T, Komatsu M, Hamamoto R, Ishikawa M, Kato T, Kohno T, Shiraishi K, Yoshida H: TP53 Mutations and PD-L1 Amplification in Vulvar Adenocarcinoma of the Intestinal Type: Insights From Whole Exome Sequencing of 2 Cases. *Int J Gynecol Pathol*. 2025 Jan 9.
8. Hashimoto T, Nakamura Y, Komatsu Y, Yuki S, Takahashi N, Okano N, Hirano H, Ohtsubo K, Ohta T, Oki E, Nishina T, Yasui H, Kawakami H, Esaki T, Machida N, Doi A, Boku S, Kudo T, Yamamoto Y, Kanazawa A, Denda T, Goto M, Iida N, Ozaki H, Shibuki T, Imai M, Fujisawa T, Bando H, Naito Y, Yoshino T. Different efficacy of tyrosine kinase inhibitors by KIT and PGFRA mutations identified in circulating tumor DNA for the treatment of refractory gastrointestinal stromal tumors. *BJC Rep*. 2024 Jul 25;2(1):54.
9. Krämer A, Bochtler T, Pauli C, Shiu KK, Cook N, de Menezes JJ, Pazo-Cid RA, Losa F, Robbrecht DG, Tomášek J, Arslan C, Özgüroğlu M, Stahl M, Bigot F, Kim SY, Naito Y, Italiano A, Chalabi N, Durán-Pacheco G, Michaud C, Scarato J, Thomas M, Ross JS, Moch H, Mileskin L. Molecularly guided therapy versus chemotherapy after disease control in unfavourable cancer of unknown primary (CUPISCO): an open-label, randomised, phase 2 study. *Lancet*. 2024 Aug 10;404(10452):527-539.
10. Hattori M, Serelli-Lee V, Naito Y, Yamanaka T, Yasojima H, Nakamura R, Fujisawa T, Imai M, Nakamura Y, Bando H, Kawaguchi T, Yoshino T, Iwata H. Genomic

Landscape of Circulating Tumor DNA in Patients With Hormone Receptor-Positive/Human Epidermal Growth Factor Receptor-2-Negative Metastatic Breast Cancer Treated With Abemaciclib: Data From the SCRUM-Japan Cancer Genome Screening Project. JCO Precis Oncol. 2024 Apr;8:e2300647.

11. Takamizawa S, **Koyama T**, Sunami K, Sudo K, Hirata M, Kubo T, Tao K, Cho H, Narita , Kato K, Yamazaki N, Ohe Y, Okusaka T, Matsui Y, Ogawa C, Yonemori K, Yamamoto N: Identification of barriers to implementation of precision oncology in patients with rare cancers. Cancer Sci. 2024 Jun;115(6):2023-2035.
12. Fujii H, Hirano H, Shiraishi K, Shoji H, Hirose T, Okita N, Takashima A, **Koyama T**, Kato K: Comprehensive Genomic Assessment of Advanced-Stage GI Stromal Tumors Using the Japanese National Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics Database. JCO Precis Oncol. 2024 Oct;8:e2400284.
13. Fujii E, Kato MK, Yamaguchi M, Higuchi D, **Koyama T**, Komatsu M, Hamamoto R, Ishikawa M, Kato T, Kohno T, Shiraishi K, Yoshida H: Genomic profiles of Japanese patients with vulvar squamous cell carcinoma. Sci Rep. 2024 Jun 6;14(1):13058.

2. 学会発表

1. **内藤 陽一**、本邦におけるがんゲノム医療現状と課題，日本人類遺伝学会 第 69 回大会 2024/10/10，札幌.
2. **内藤 陽一**、エキスパートパネルの現状と課題，第 32 回日本乳癌学会学術総会，2024/7/13，仙台.

#### F. 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