

# I . 総括研究報告書

## 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、正確な情報・適正な診療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、令和6年度は、北海道、東北、関東、中部、近畿、中国・四国、九州、それぞれの地域において、希少がんの診療・情報提供のHubとなる希少がん中核拠点センターの整備を進めた。希少がん中核拠点センターは、先行研究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。希少がんホットラインの受電状況などには、未だ施設毎の差異が認められるが、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の共有がなされており、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、新たな希少がん分類（NCRC: New Classification for Rare Cancers）を策定し、2016年から2019年の全国がん登録データに適用することで、日本における希少がん種を明らかにした。日本における希少がんの全がん種に占める割合は20.0%であった。RARECARENetとの比較では、全症例の約6.8%において希少/非希少がんの判定が異なっていた。

希少がんの患者・家族が、自ら希少がんの診療施設に関する情報を検索できるwebサイト「希少がんの病院を探す」（<https://gansearch.ncc.go.jp/emas/index>）を2025年2月28日に一般公開した。

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の開催、共通データベースの作成、相談者へのアンケート調査など、その基盤整備を進めるとともに、全国のがん診療連携拠点病院における相談員との情報交換会を開催した。

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。統合後の相談件数は年間1,378件と大幅な依頼件数の増加がみられた。依頼病理医に対して調査を行った結果、半数以上が常勤病理医1名あるいは2名の施設からの依頼であり、平均返却日数16日に関しても概ね満足との回答が得られた。

希少がんの治療開発促進を目的としたMASTER KEY Projectの令和6年度末の総登録数は、固形がん4,216例、血液がん550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、一層の研究の進捗をはかっている。また、薬剤開発以外の希少がんの集学的診療に関する研究として、体幹部の希少がんに対する生検のQIデータを用いた研究を開始した。

さらに、希少がん診療における地域格差の是正を目的として、遠隔地の医師と専門医がWebを通じて直接相談できる仕組みの実装可能性について研究を行い、Teams®などのweb会議システムを用いたオンライン相談を試行した。また、個々の希少がん患者のニーズに応じた情報提供・受診支援を行うことを目指した新たな情報提供の試みとして「希少がん みんなで相談Q&A」を開始した。

本研究班で構築を進め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するとともに、希少がん診療に関する問題意識を医療者と社会で共有することが重要と考えている。

## 研究分担者

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	(名古屋大学医学部附属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)
南 哲司	(国立がん研究センターがん対策研究所がん医療支援部希少がん支援室・研究員)
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・外来医長)

## 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)
横山 幸浩	(名古屋大学大学院医学系研究科・特任教授)
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)
羽賀 敏博	(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)
西田 俊朗	(独立行政法人地域医療機能推進機構大阪病院・病院長)
西舘 澄人	(NPO法人GISTERS・理事長)
櫻井 雅代	(国立がん研究センターがん対策研究所がん情報提供部・看護師)
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地域のがん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把握・収集し、地域の希少がん患者・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地域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希少がん医療の提供に努める。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、希少がんの薬剤アクセス不良の問題に対しても、MASTER KEY Project等と緊密に連携し、その解決に向けた努力を行う。

本ネットワークは、希少がんの病理診断精度の向上、全ゲノム解析の希少がん医療への患者還元など、希少がんの新たな医療・研究を推進するための基盤としての役割も期待される。

本研究の計画・実施にあたっては、当初より、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、全体を大きく以下の3課題に分けて研究を進める。

### 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、全国の北海道、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。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、原則では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してある。

今回は、部位と組織が混在する現在の分類構造を改め、Tier1では必ず部位になるようにし、その下に、Tier2は組織、Tier3はさらなる細分類とした。実臨床での使用を考えると、Tier1を部位別にすることで臨床医が使用しやすくなり、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ですべてに満たされていれば、その中に位置するTier2はすべて希少と判定される。Tier1が希少基準以上の頻度があれば、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。

#### ● 実症例の分類作業

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Tier2,3にするべきか、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経て、分類を行った。これを基に、WHO分類も参考にしつつ、名称が変わった

組織名は最新のものとし、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特異的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横断的一覧として作成した。さらに各がんの専門医にも分類が妥当か意見聴取し、何度か討論を行い、分類作成に反映した。

#### ● 新分類の方針

新分類において、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。

分類には悪性腫瘍のみを対象とした。境界悪性腫瘍については除外したが、中枢神経系に限っては悪性度の高い境界悪性腫瘍は分類に入れた。

#### ● 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た。上皮内癌は頻度の計算からは除外した。総務省の統計による人口統計を用いて、人口10万人中6例未満となる希少がんとなる疾患を定義した。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、分母は全人口とした。乳腺については、男女別に集計した。造血器腫瘍については、各臓器に出来るリンパ腫については各臓器に振り分けた。

### 2-2. 希少がん診療施設の同定と情報提供に関する研究

院内がん登録とは、がん医療の質の向上・がん対策の充実・がん患者の医療機関選択に資する目的で、全国収集データとして国立がん研究センターにて毎年データ収集しているがん登録である。

現況報告とは、がん医療の質向上や地域連携の強化を目的として、厚生労働省が全国のがん医療の現状を把握し、適切な政策や支援策の策定に活用するための報告書で、診療体制の整備状況・患者数や治療実績・地域医療機関との連携状況・スタッフの教育・研修活動などが記載されている。

国立がん研究センターはがん診療連携拠点病院の中央機関として、院内がん登録と現況報告の中央集計を行っており、がん情報サービス (<https://ganjoho.jp/public/index.html>) を通して毎年データを更新して公開している。

本研究では院内がん登録と現況報告を用いて、現況報告にある70余のがん種のうち35腫を希少がんとして定義し、がん診療連携拠点病院における希少がんの診療実態を集計し、webサイトに公開することを目指した。

### 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

全国の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担当者による、全国希少がんホットライン連絡会議を開催した。会議は3か月に一度、web meetingの形式で開催した。

#### ● 希少がんホットライン共通データベースの構築と研究

全国7施設の希少がんホットラインが連携し、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した。またこのデータベースを利用して、希少がんの相談支援に関する研究を行うことの準備を行なった。

#### ● 希少がんホットライン利用者（相談者）へのアンケート調査

希少がんホットラインの利用者（相談者）に対し、相談終了後にアンケート調査を行なった。具体的には、アンケート調査の同意を得た相談者の電話番号に、ウェブアンケートのリンクを記載したショートメッセージを送付して、ウェブアンケートを実施した。

#### ● 全国のがん相談支援センター相談員との情報交換会

全国のがん診療連携拠点病院のがん相談支援センターの相談員を対象に、各地域の希少がんホットラインをより知っていただくための情報交換会をウェブミーティングの形で開催した。

### 2-4. 希少がん病理診断精度向上のための研究

本研究開始当時（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行うとともに、ゲノム解析実装のための基礎的検討を行うことを計画した。

コンサルテーションの具体的な手順（概要）は以下の通りである。

・全国の病理診断医からのコンサルテーションを受け付け、領域ごとの専門病理医に診断意見を求め、依頼した病理医に返却する。

・専門病理医の依頼によって、遺伝子解析（NGSパネル検査、ダイレクトシーケンス、FISH検査）を実施し診断の参考とする。

### 2-5. がん全ゲノム解析研究との連携

AMED革新がんで推進している全ゲノム解析事業『がん全ゲノム解析等による実践的個別化医療体系構築と拡充をめざした多施設共同研究』と連携して、希少がんにおける全ゲノム解析の臨床的有用性について検討し、全ゲノム解析を希少がん医療に還元するための体制構築を目指す。

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。また、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、こうした医療機関を中心に連携体制の構築を進める。

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う。

## 2-6. MASTER KEY Project との連携

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5施設が参加している（岡山大学は令和6年度より）。この MASTER KEY Project の基盤に加え、患者会・規制当局との協業連携を強化することにより、希少がん患者におけるレジストリ患者登録と臨床試験を推進する。

## 2-7. IVR 等集学的治療開発の推進

2016-2030年に登録された QI データ(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 real world data を網羅的に調査する記述研究を実施する。

## 2-8. Web を用いた希少がん診療の新たな展開に関する研究

本研究は、希少がんに関する知見や経験の偏在という課題に対し、遠隔地の医師と希少がんの専門医が Web を通じて迅速かつ直接に相談できる仕組みを構築し、希少がん診療の地域格差の是正および診療の質向上を図ることを目的とする。初期段階では、対象疾患と相談対応医師を限定し、安全かつ実用的な運用体制の確立を図る。

(1) Web 会議システム (Teams®等) を用いたオンライン相談を試行する。個人情報保護の観点から参加者を限定した運用を行い、実用性・安定性を検証する。

(2) 医療従事者向け連携アプリを活用した遠隔相談の研究にも参加し、実装可能性と臨床現場での活用性を検討する。

(3) 特定の希少がん(例:肉腫、GIST、中皮腫、胸腺がんなど)を対象に、相談頻度、相談内容、対応時間などのデータを収集し、効果指標を分析する。

## 2-9. 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月から開始した希少がんに関する新たな双方向性の情報提供・支援の試みである「希少がん みんなで相談 Q&A」は、個々の希少がんに関する患者からの質問に対して、希少がん診療に携わっている医師が一般化して回答することによって、患者の適切な受診行動を支援することを目指している。

2022年9月から2025年3月の2年7ヵ月間に、悪性胸膜中皮腫、悪性腹膜中皮腫、胸腺腫・胸腺がん、悪性リンパ腫、GIST(消化管間質腫瘍)の希少がん5種をテーマに取り上げ、計9回開催した。今回は、GISTをテーマに、2025年3月20日にオンライン開催した際のアンケートのデータを用いて解析した。

## 【課題3】アドバイザリーメカニズム

本研究班で構築している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

本研究は、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を目的としている。

そのために、分担研究者が代表を務める厚労科研「がん診療連携拠点病院等におけるがん診療の実態把握に係る適切な評価指標の確立に資する研究(22EA1005)」において、希少がん診療の評価のためのロジックモデルを策定するとともに、その中で利用する新規の評価指標の一つとして、全国がん拠点の全職種を対象とした医療者調査を計画する。

#### ● 希少がん診療評価のロジックモデル策定

昨年度に行った全国がん拠点を対象としたアンケート調査を経て、研究班メンバーの議論を通じて、希少がん診療の評価のためのロジックモデルの策定を進める。

#### ● 医療者調査の開発とパイロット調査

全国がん拠点の医師および多職種医療従事者を対象とした医療者調査を作成した。さらに、全国5施設のがん拠点(がんセンター2施設・総合病院2施設・大学病院1施設)の協力を得て、医療者調査のパイロット調査を実施する。

### 3-2. がん相談支援センターとの連携のための研究

#### ● 情報交換会の開催

年2回開催されている「都道府県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(以下、部会)」の日程に合わせて、オンラインによる『希少がんセンターとがん相談支援センターの情報交換会』を実施する。

#### ● 希少がんホットラインに関するアンケート

全国のがん診療連携拠点病院のがん相談支援センター実務者に対して、希少がんホットラインの認知状況や紹介・利用状況、希少がんホットラインに対する期待等について、アンケートを実施する。

### 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

R7年度の診療ワーキングにおいてがんゲノム医療機関における希少がんに対するCGP検査の実態調査を行うことを計画する。

#### (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、その整備を行った。

#### 1-1. 北海道地方（北海道大学）

北海道大学は以下の研究を行った。

- がん相談支援センターの看護師と社会福祉士が窓口となり、腫瘍内科を中心に、各診療科がバックアップする希少がんホットラインを開始し、40件の相談を行った。
- 希少がんユニットの設置を含む腫瘍センターの改組を検討した。
- 北海道がん診療連携協議会での希少がん部会を設置して、道内の希少がんネットワークの構築に向けた準備を開始した。
- Master Key Project に111例を登録した。
- 全ゲノム解析は、前年度の2倍にあたる100症例（うち希少がん約40症例）の解析を実施した

#### 1-2. 東北地方（東北大学）

- 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、2024年3月までに29件の相談実績を得た。2024年度はさらに相談実績を増加させ、計217件の相談実績を得た。
- MASTER KEY Project への積極的な登録を行うとともに、東北地方の希少がん診療ネットワーク構築のため、東北各県の大学病院腫瘍内科の担当者のメーリングリストを作成し、円滑な情報交換が可能な体制を構築した。

#### 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は、希少がん

中央機関であると同時に、関東地方の希少がん中核拠点センターとして、関東地方の希少がん診療施設とネットワークを構築することを求められている。

- 希少がんホットラインの実施、MASTER KEY Project など、中核拠点センターとしての活動に加え、本年度は、同地域の総合病院である聖路加国際病院の医師と希少がん診療に関する意見交換を行った。
  - ▶ 希少がんの診療で集学的治療が必要な場合に聖路加国際病院で完結できることが少なく、それを依頼したいということ。一方で、国立がん研究センター中央病院では管理が難しいがん以外の合併症を有する患者については、聖路加国際病院に管理を依頼するといった、相互の連携が重要かつ可能であることを確認した。
  - ▶ 希少がん患者では治験や臨床試験が少ないため、そういったタイムリーな情報提供体制が欲しいということで、それを可能とするような対応を希望された。

#### 1-4. 中部地方（名古屋大学）

- 名古屋大学病院希少がんセンターHPの改訂、充実を図った。
- 希少がんホットラインの相談件数は、2024年4月1日から2025年3月31日までで221件であり、2023年度の139件と比較して60%近く増加した。相談者は本人・家族が90%以上を占め、医療者からの相談は5%であった。地域別では愛知県からの相談数が多く、次いで岐阜、三重、静岡であり、中部地区以外からも北海道から九州まで相談があった。部位別の相談数としては、当院の得意な分野である後腹膜や骨・軟部組織、子宮領域が多く認められた。組織別では40%以上を肉腫が占め、その次に神経内分泌腫瘍が多かった。相談者の治療状況としては、治療前・精査中が40%、治療中が28%、治療後が12%と続いた。相談内容としては情緒的問題と治療・検査に関するもの、病院情報に関するものを多く認めた。
- 愛知県のがん診療連携拠点病院である愛知県がんセンターの協力を得て、希少がん作業部会を設立した（2024年5月10日）。
- 東海・北陸地区（愛知県除く）の希少がん合同会議を開催した（2024年8月5日）。

#### 1-5. 近畿地方（大阪国際がんセンター）

- 他の中核拠点センターと共に、全国希少がんホットライン会議を4回実施した。
- 国立がん研究センターが行っている「希少がん Meet the Expert」の運営に協力し、第36回の肉腫（サルコーマ）の講演を当センターが担当するとともに、第37回「地域の希少が

んを支える」に現地参加し、ディスカッションを行った。

- 大阪府のがん診療拠点病院 66 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部会を設置し、希少がんの連携体制を推進した。
- 近畿地方の 6 府県の都道府県がん診療連携拠点病院で「近畿希少がん連携協議会」を設立し、近畿地方での希少がん連携体制の構築に関して意見交換を行った。

#### 1-6. 中国・四国地方（岡山大学）

- 令和 6 年 2 月、希少がん中核拠点センターを岡山大学病院内に設置した。
- 希少がんホットラインの受付担当者 3 名、各診療科における担当者を決定し、令和 6 年 2 月 26 日に希少がんホットラインを開設した。令和 6 年度の希少がんホットライン対応件数は 50 件であった。
- 希少がんネットワーク担当医師連絡票を作成し、中国・四国広域がんプロ養成コンソーシアムのネットワークを用いて、各大学病院における希少がん担当の窓口となる医師の情報を収集した。
- 中・四国希少がんネットワークミーティングを WEB 開催し（2024.12.12, 2025.3.5.）、各大学病院の担当者から希少がんの取り組みについて報告が行われ、各医療機関の連携体制の確立や希少がんネットワークの構築について議論した。

#### 1-7. 九州地方（九州大学）

- 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 6 年 5 月、10 月、令和 7 年 2 月の計 3 回開催した。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継続して行っている。
- 九州大学病院希少がんセンターの希少がんホットラインでは、令和 6 年度計 231 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、5 年度は、102 件、121 件、202 件であり、利用数が年々増加している。福岡県内からの相談が最も多いが、福岡以外の九州各県・沖縄・山口を合計した割合の増加を認めている。
- MASTEKEY Project では、令和 6 年度 98 例の登録を行った。登録がん種は約 50 種類と多岐に渡った。また MASTERKEY Project の治験も引き続き安定して実施している。

### 【課題 2】基盤構築

#### 2-1. 希少がん分類と定義の作成

- 本年度は作成した分類を元に希少がんを定義し、それらが既知の報告に相違がないか等、改めて検討した。本研究では、最新の国際疾病分類（ICD-O-3.2）および WHO 腫瘍分類第 5 版に基づき、日本独自の希少がん分類（NCRC: New Classification for Rare Cancers）を新たに策定し、2016年から2019年の全国がん登録データに適用することで、日本における希少がんの実態を明らかにした。希少がんの定義は、人口 10 万人あたり年間 6 例未満の発症頻度とし、分類は 3 階層（Tier 1：部位、Tier 2：組織分類、Tier 3：詳細組織型）で構成された。
- 解析対象となった約 409 万例のがん症例のうち、約 82 万件（20.0%）が希少がんに該当することが明らかとなった。
- RARECARENet との比較では、全症例のうち約 6.8%において希少／非希少の判定が異なっていた。これは、分類の基準の違いや、最新の病理分類・コード体系の反映によるものである。本研究により、従来の欧州分類では見逃されていたがん種の一部が、日本においては明確に希少がんとして特定されることが示された。

#### 2-2. 希少がん診療施設の同定と情報提供に関する研究

- 「希少がんの病院を探す」（<https://gansearch.ncc.go.jp/cmas/index>）をがん情報サービス内にて 2025 年 2 月 28 日に公開した
- デスマ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。

#### 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  
今年度は 2024 年 4,7,10,12 月の 4 回、ウェブミーティングとして開催した。各会議には全国 7 施設の希少がんホットラインの相談員や医師に加え、日本希少がん患者会ネットワークからも参加いただいた。平均参加者数は約

26名であった。

- **希少がんホットライン共通データベース**  
19項目の情報を全国7施設の希少がんホットラインから収集することとした。2025年1〜3月で、7施設より合計997例の情報登録がなされた。
- **希少がんホットライン相談者へのアンケート調査**  
2025年2月より、国立がん研究センター中央病院においてアンケート調査が開始され、これまでに71件のアンケートが送付され、55件(78%)で回答を得た。2025年5月を目処に全国の施設でも開始する準備を進めている。
- **全国のがん相談支援センター相談員との情報交換会**  
第23回都道府県がん診療連携病院連絡協議会情報提供・相談支援部会(2024年11月開催)に合わせて実施した。当日は103施設の参加があり、希少がん相談ネットワークの説明、各希少がんホットラインの活動報告および相談対応事例、がん相談支援センターへのアンケート結果報告などが行われた。

#### 2-4. 希少がん病理診断精度向上のための研究

- 令和6年度より、国立がん研究センターと日本病理学会の病理コンサルテーションの統合を行い、共同運営を開始した。統合前の2つのコンサルテーション実績から、依頼数は1,100件程度と予想していたが、2024年度は1378件と利便性の向上等の利用により大幅な依頼増加となった。
- 利用病理医に対する満足度を含むアンケート調査の結果、本コンサルテーションの利用者は半数以上が常勤病理医が1名もしくは2名の施設からの依頼であった。平均返却日数16日に対しては、75%の依頼病理医から回答が早いとの評価を得た。

#### 2-5. がん全ゲノム解析研究との連携

- 研究分担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。
- これまでAMED革新がんで全ゲノム解析を実施した症例のうち、希少がん該当する325症例についてアクションナブル遺伝子変異などの集計を行い、レポートを作成した。
- 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。
- 全ゲノム解析が診断に寄与した所見を約22%の症例で確認した。また、生殖細胞系列においても約7%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

- 令和6年度末時点でのMASTER KEY Projectへの登録は、固形がん;4216例、血液がん;550例であった。
- 参加施設を2施設追加し、研究開始に向けた調整・準備を行った。
- 2024年度希少がん患者会との共催シンポジウムを準備し、実施した。

#### 2-7. 希少がんにおける生検・IVRの活用に関する研究

- 研究計画に関する倫理審査およびQI(質指標)データの利用申請を完了し、解析開始に向けた体制整備を進めた。

#### 2-8. Webを用いた希少がん診療の新たな展開に関する研究

- Teams®を用いたWeb会議形式の遠隔相談について、参加者を限定することで個人情報画面上に表示される環境でも一定の相談可能性のあることを技術的に確認した。
- 医療従事者向けアプリによる相談体制については、別の研究への参画を通じ、画像共有機能や双方向通信の実用性を確認した。
- いずれの手法も、技術的には希少がん診療に応用可能であると考えられた。

#### 2-9. 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

- **希少がん みんなで相談 Q&A**  
「希少がん みんなで相談 Q&A」を視聴しての満足度は、満足79.0%、どちらかといえば満足15.0%、ふつう3.0%、不明6.0%。今後の治療に役立つ情報を得られたかは、そう思う74.0%、どちらかといえばそう思う20.0%、ふつう1.0%、不明5.0%であった。  
終了後の感想・要望は33件寄せられ、「セミナーで質問できなかった内容が質問できた」「同じ病気(GIST)の仲間とまた一緒に学習できた」「同じ悩みを持っている仲間がいて不安や心配は自分だけじゃないと勇気を得た」など概ねポジティブな内容であった。
- **動画アーカイブス**  
開催日視聴できなかった全国の患者・家族が視聴できるように、2023年7月19日開催した「GIST(消化管間質腫瘍)」(視聴者152名)についてセミナーの様子を収録し、2024年5月29日に一部をWEB上で公開した。動画視聴状況は2025年3月31日時点で5,121回であった。

## 【課題3】アドバイザーリーメカニズム

### 3-1. がん診療連携拠点病院との連携

#### ● 希少がん診療評価のロジックモデル策定

がん施策として、現行の整備指針が確定しているため、その指針が目指すものを中間アウトカム、中間アウトカムが目指すものを分野別アウトカム、分野別アウトカムが目指すものを最終アウトカムとし、その内容を言語化するとともに、評価のための指標候補を示した。

#### 【中間アウトカム】

- ・適切な希少がんの診断ができる
- ・適切な治療オプションが提供できる
- ・患者が受診先に困らない（医師が紹介先に困らない）
- ・がん診療連携協議会で取り決めたがん種については、地域内での集約化が進む

#### 【分野別アウトカム】

- ・希少がん患者が適切な治療を受けられる
- ・患者が希少がん診療に対して満足する

#### 【最終アウトカム】

- ・希少がん患者の生存率の向上
- ・希少がん患者およびその家族の苦痛の軽減ならびに療養生活の質の維持向上

#### ● 医療者調査の開発とパイロット調査

がん拠点の評価の一環として、医療者調査を策定し、その中で医師を対象として情報収集の方法についての問を設けた。パイロット調査の結果は以下の通りである。

- ・複数施設の情報が一覧化された Web サイト：26.3%
- ・都道府県内の配布資料：7.8%
- ・個人的な伝手：21.8%
- ・自施設の地域連携室等の部署：36.3%
- ・その他：3.9%
- ・治療方針決定に関与しない：36.9%

### 3-2. がん相談支援センターとの連携

#### ● 情報交換会の開催

がん相談支援センターから希少がんホットラインへ相談者を紹介したい際にどのような対応が行われるかについて共有した。

がん相談支援センターがどのような希少がんの相談に対する状況であるのかを共有した。

#### ● 希少がんホットラインに関するアンケート

地域ブロックの希少がんホットラインの認知状況については「よく知っている・まあ知っている」が58%で過半数を占めたものの、「知らない・あまり知らない」も42%と高い割合となっていた。希少がんホットラインの紹介や活用実績については、過半数の56%で「いいえ」という回答であった。

希少がんホットラインに期待することについての自由回答では、希少がんに関連する情報全般（治療内容・セカンドオピニオンや転院先・診療実績・臨床試験・患者会・ピアサ

ポート・体験談などの情報）が得られることに並んで、気軽に相談でき、相談員や医師をサポートしてもらえるとといった内容があげられていた。

### 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

診療的な課題に応じて病院長連絡会議に提言を行うとともに、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、北海道がん診療連携協議会に設置された希少がん部会を中心に、北海道の希少がん診療ネットワークの構築が進むことが期待される。

東北地方においては、東北大学病院内の希少がん診療の対象・治療内容に関する情報を再構築し、患者用ホットラインを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進めるための活動が行われた。

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。同センターと同一医療圏にある総合病院（聖路加国際病院）医師との意見交換が行われ、がん・希少がん診療に特化した腫瘍専門病院と、広く全ての疾患の診療を行う総合病院の幅広い連携が、安全かつ高度な希少がん診療の実現のためには重要であることが確認された。

中部地方においては、名古屋大学病院希少がんセンターが、HP による希少がんの情報発信、希少がんホットラインによる相談支援など、中部地区の中核施設として機能を果たしつつある。今後、さらに国立がん研究センターや各地区の中核拠点センターと密に連携し、情報共有を進めるとともに、中部地区独自に収集できる有意義な情報が収集される予定である。

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いる。全国の希少がんホットライン連絡会議、希少がん Meet the Expert などの企画を通して、今後、さらに全国の希少がん分野の専門家との繋がりを構築していく予定である。

中国・四国地方の希少がん診療の Hub として、岡山大学においてもいくつかの取り組みが行われた。中核拠点センターの整備や希少がんホットラインの開設は、同地域の希少がん患者の受診行動の支えとなるとともに、キックオフミーティングやネットワーク会議の定期開催は、中国・四国地方の拠点施設間の情報共有、ネットワーク構築に寄与することが期待される。

九州地方においては、九州大学と九州地方の各県の希少がん診療施設との間で定期的な会議が継続して開催され、各施設間の情報共有・ネットワーク構築が進んでいる。また、各施設の診療の現場では、キャンサーボードが重視されていることが報告され、希少がん診療では多診療科の関わりが重要であることが示唆された。地方と地域間におけるネットワーク、情報の共有が充実することで、地方全体の希少がん診療の充実につながることが期待される。

令和6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地域それぞれで、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の活動が行われた。

希少がん診療に関する各病院内の体制整備、希少がんホットラインの稼働状況などには、研究参加時期による差異が依然うかがわれるが、これは、裏を返せば、経験を重ねることにより、施設内・地域の情報・診療ネットワークは充実してゆくことを示唆しており、本研究班で開始した希少がん中核拠点センターの整備ならびにネットワーク構築に関する活動の継続が重要であることを示している。

今後、全国希少がんホットライン連絡会議などによる実務者レベルの連携強化、レベルアップとともに、希少がん診療における全国ネットワーク構築の重要性を医療界、さらに広く社会に周知してゆくことも重要な課題と考えられる。

## 【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、長年曖昧なままであった。

力武・谷田部・東らが本研究で新たに提唱した

NCRC (New Classification for Rare Cancers) は、これまで日本で明確に定義されてこなかった「希少がん」を体系的かつ実践的に分類し直すことを目的としている。特に、希少がんの定義に最新の ICD-O-3.2 および WHO 腫瘍分類第5版を反映させ、全国がん登録データという高精度なビッグデータに基づいて適用した点は、本分類の科学的信頼性と政策的応用力の両面において非常に高い意義を有する。

NCRC による精緻な分類の実現により、今後のがん医療政策は、より具体的に「診療の集約化が必要ながん」と「地域で対応可能ながん」を見極め、限られた医療資源を効率的に配置する根拠を得ることができる。行政施策の現場に直接影響を与える分類体系が実現されたことで、今後は自治体レベルでの希少がん対策、医療機関での情報整備、患者支援の充実といった具体的な取り組みにも役立つことが期待される。

希少がんを含む専門的な医療が提供可能な施設を、患者や医療関係者が容易に検索できる web サイト「希少がんの病院を探す」が一般公開されたことは、患者自身が、診療体制や実績などの客観的情報をもとに自らの診療施設を選ぶ・検討することができるようになったという点で画期的である。今後は、希少がんホットラインなどを通じて、より詳細、専門的な問い合わせに応じられる仕組みを構築するとともに、利用状況や要望をフィードバックすることにより、より使いやすく有用な情報源となることが期待される。

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、各ホットライン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。ウェブミーティングによる開催により、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つことが可能となった。

希少がんホットラインに関する共通データベースの構築については、これまで各施設が独自に行ってきた希少がん相談項目の解析を、より大きな規模で実施することが可能となることから、今後、多くの希少がん相談に関する検討、多施設共同研究が可能となると期待される。また普段から様々な課題を抱えて相談業務を行なっている相談員自身から研究テーマを募集することで、実際に相談の現場に役立つ研究が行われることが期待できる。

ホットライン利用者のアンケート調査については、78%という回答率の高さに加え、各設問の欠

損が非常に少なく、質の高いアンケート結果が得られた。今後は全国 7 施設においてアンケート調査が実施可能となる予定であり、より多くのデータが収集されると同時に、先のデータベースの情報と一致させることが可能であることから、相談員と利用者双方の視点を比較することなども可能となることが期待される。

病理コンサルテーションシステムに関しては、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が 2024 年 4 月 1 日に実施された。その後、統合した新たなコンサルテーションシステムは順調に機能し、依頼件数も大きく伸びている。また、その診断内容にも満足しているとする意見が多く、多くの診断困難例に対して有用な意見を提供していると考えられる。しかしながら、依頼件数や成果に対応した十分な人員配置や補助検査、特に遺伝子解析に対する補填がなされていないことが課題となっており、今後の改善の検討が必要と考えられる。

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ことが明らかとなった。R7 年度以降も引き続き検討をすすめ、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 R.6 年度も順調に進捗し、R.6 年度末時点での登録数は固形がん 4216 例、血液がん 550 例に達した。また、参加施設を 2 施設追加したことにより、今後さらに登録数の増加が加速することが期待される。患者会との連携も強化し、レジストリ登録促進が図られている。

近年のがんゲノム医療の進展に伴い、診断および治療方針決定のための組織採取の重要性が一層高まっている。しかしながら、希少がんにおいては診療の標準化が十分に進んでおらず、特に体幹部深部に病変を有する症例における生検手技については、施設間で大きな差異があると推察されるが、その実態は明らかにされていない。

本研究班において、曾根・仲間らは、全国がん診療連携拠点病院等から収集されるリアルワールドデータ (QI データ) を用いて、体幹部希少がんに対する生検の実施状況を施設横断的に分析する研究を開始した。本研究により、生検手技の選択傾向や施設間差を明らかにし、診断精度や診療体

制の向上、さらには診療の標準化に向けた基盤的知見が得られることが期待される。

専門的な診療が可能な施設・医師の数が限られる希少がんにおいては、web 等を用いた遠隔医療に対する期待は大きい。本研究班において、後藤は、希少がん診療における地域格差の是正を目的として、遠隔地の医師と専門医が Web を通じて直接相談できる仕組みの実装可能性について研究を行っている。

その結果、検討した遠隔相談の仕組みは、技術的な実装可能性は確認されたものの、実際の導入においては複数の課題が残されていることが明らかとなった。特に、相談を行う側の医師にとっては、事前の資料作成や症例整理に要する負担が大きく、制度上の評価や報酬といったインセンティブが存在しない点が、普及の障壁となることが懸念された。また、相談対応側や事務局 (バックオフィス) における人的資源の確保・評価の仕組みも不十分であり、持続可能な運用体制の整備が不可欠である。現状では、対象疾患を限定するフェーズ導入など、段階的な拡張が現実的であると考えられた。

「希少がん みんなで相談 Q&A」をオンライン開催することによって、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 WEB 上にオンデマンドで動画を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数を得られており、有効な情報提供手段と考えられた。

さらに、患者会・支援団体との連携・協働を通してこれらの企画を運営することによって、患者の視点に立った情報提供が促されると考えられた。今後は、対象の希少がん種を増やし、各希少がんの特徴を踏まえた「希少がん みんなで相談 Q&A」を開催し、より求められる情報の提供、適切な受診行動に繋げることを計画している。

### 【課題 3】アドバイザリーメカニズム

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など専門医の充実した施設における診療・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。勿論、それぞれ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、全ての患者が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、自ら適切な診療を選択できる環境を整えることは重

要と考えられる。

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実態を明らかにすることと共に、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促進を図ることが必須である。

このような連携を図る上で、がん診療連携拠点病院に整備されているがん相談支援センターと、本研究班参加施設で実施されている希少がんホットラインの情報共有と相互理解は重要と考えられ、本年度実施された情報交換会などの交流をさらに充実させ、発展させてゆく必要があると考えられる。

本研究の大目標の一つである“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。

## 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、正確な情報、適正な診療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実施している。
- 令和6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中核拠点センターの整備を前年に引き続き進めた。
- 新たな希少がん分類（NCR: New Classification for Rare Cancers）を策定し、2016年から2019年の全国がん登録データに適用することで、日本における希少がん種を明らかにした。日本における希少がんの全がん種に占める割合は20.0%であった。RARECARENetとの比較では、全症例の約6.8%において希少／非希少がんの判定が異なっていた。
- 希少がんの患者・家族が自ら希少がんの診療施設に関する情報を検索できるwebサイト「希少がんの病院を探す」を2025年2月28日に一般公開した。
- 全国希少がんホットライン連絡会議の開催、

共通データベースの作成、相談者へのアンケート調査など、希少がんホットラインの基盤整備を進めるとともに、全国のがん診療連携拠点病院における相談員との情報交換会を開催した。

- 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の統合と運用を実施した。
- 希少がんの治療開発促進を目的としたMASTER KEY Projectの令和6年度末の総登録数は、固形がん4,216例、血液がん550例であった。
- 体幹部の希少がんに対する生検のQIデータを用いた研究を開始した。
- 希少がん診療における地域格差の是正を目的として、遠隔地の医師と専門医がWebを通じて直接相談できる仕組みの実装可能性について研究を行い、Teams®などのweb会議システムを用いたオンライン相談を試行した。
- 個々の希少がん患者のニーズに応じた情報提供・受診支援を行うことを目指した新たな情報提供の試みとして「希少がん みんなで相談Q&A」を開始した。
- 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するとともに、希少がん診療に関する問題意識を医療者と社会で共有する必要があると考えている。

## F. 健康危険情報

特になし

## G. 研究発表

【論文発表】

1. Histological diagnostic discrepancy and its clinical impact in bone and soft tissue tumors referred to a sarcoma center. Kawai A, Yoshida A, Shimoi T, Kobayashi E, Yonemori K, Ogura K, Iwata S, Toshiro N. Cancer Sci. 115(8):2831-2838.2024.
2. Japanese orthopaedic association (JOA) clinical practice guidelines on the management of malignant bone tumors - Secondary publication. Tsuchiya K, Akisue T, Ehara S, Kawai A, Kawano H, Hiraga H, Hosono A, Hutani H, Morii T, Morioka H, Nishida Y, Oda Y, Ogose A, Shimose S, Yamaguchi T, Yamamoto T, Yoshida M. J Orthop Sci.14(21).2024.
3. Is perioperative chemotherapy effective in

patients with localized myxoid liposarcoma? Masunaga T, Tsukamoto S, Nitta Y, Honoki K, Fujii H, Akahane M, Takeda M, Tanaka Y, Mavrogenis AF, Errani C, [Kawai A](#). *Jpn J Clin Oncol.* 54(3):297-304. 2024.

4. Pharmacoproteogenomic approach identifies on-target kinase inhibitors for cancer drug repositioning. Noguchi R, Osaki J, Ono T, Adachi Y, Iwata S, Yoshimatsu Y, Sasaki K, [Kawai A](#), Kondo T. *In Vitro Cell Dev Biol Anim.* 60(10):1200-14.2024.
5. Soft-tissue sarcoma in Japan: National Cancer Registry-based analysis from 2016 to 2019. Ogura K, Morizane C, Satake T, Iwata S, Toda Y, Muramatsu S, Takemori T, Kondo H, Kobayashi E, Katoh Y, Higashi T, [Kawai A](#). *Jpn J Clin Oncol.* 54(11):1150-7.2024.
6. Feasibility of multimodal therapy for rhabdomyosarcoma in a patient with Fukuyama congenital muscular dystrophy. Sugiyama M, Arakawa A, Iwata S, Tao K, Shirakawa N, Watanabe Y, Nakajima M, Yoshida A, Ishigaki K, [Kawai A](#), Ogawa C. *Pediatr Blood Cancer.* 71(7):e31036.2024.
7. Long-term functional outcome of limb-sparing surgery for paediatric bone sarcoma around the knee. Sekita T, Asano N, Kobayashi H, Yonemoto T, Kobayashi E, Ishii T, [Kawai A](#), Nakayama R. *Bone Jt Open.* 5(10):868-878.2024.
8. Statistics of bone sarcoma in Japan: report from the population-based cancer registry in Japan. Ogura K, Morizane C, Satake T, Iwata S, Toda Y, Muramatsu S, Kobayashi E, Arakawa A, Ogawa C, Kato Y, Higashi T, [Kawai A](#). *Int J Clin Oncol.* 29(9):1209-1219.2024.
9. Clear cell sarcoma in Japan: an analysis of the population-based cancer registry in Japan. Takemori T, Ogura K, Morizane C, Satake T, Iwata S, Toda Y, Muramatsu S, Kondo H, Kobayashi E, Higashi T, [Kawai A](#). *Jpn J Clin Oncol.* 54(12):1281-7.2024.
10. Prognostic factors and treatment outcomes in patients with pleomorphic rhabdomyosarcoma: a population-based cohort study. Kobayashi H, Okajima K, Zhang L, Hirai T, Ishibashi Y, Tsuda Y, Ikegami M, [Kawai A](#), Tanaka S. *Jpn J Clin Oncol.* 54(4):471-478.2024.
11. Incidence of skeletal-related events in patients with Ewing sarcoma: An observational retrospective study in Japan. 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. *Cancer Med.* 13(5):e7060.2024.
12. Clinical outcomes in patients with adamantinoma: Report from the bone and soft tissue tumor registry in Japan. Shimizu J, Emori M, Murahashi Y, [Kawai A](#), Teramoto A. *J Surg Oncol.* 129(5):1000-1005.2024.
13. Embryonal and alveolar rhabdomyosarcoma in adolescents/young adults, adults and older adults: a population-based cohort study. Kobayashi H, Okajima K, Zhang L, Hirai T, Ishibashi Y, Tsuda Y, Ikegami M, [Kawai A](#), Tanaka S. *Jpn J Clin Oncol.* 54(8):903-910.2024.
14. Results of the JRS-I LRA0401 and LRB0402 Japan Rhabdomyosarcoma Study Group trials for low-risk embryonal rhabdomyosarcoma. Hosoi H, Miyachi M, Teramukai S, Sakabayashi S, Tsuchiya K, Kuwahara Y, Onodera R, Matsuyama K, Yokota I, Hojo H, Okita H, Hata JI, Hamasaki M, Tsuneyoshi M, Oda Y, Nakazawa A, Kato M, Takimoto T, Horibe K, Hara JI, Suita S, Hanada R, Masaki H, Nozaki M, Ikeda H, Kishimoto S, Kaneko M, [Kawai A](#), Morikawa Y. *Int J Clin Oncol.* 29(11):1746-1755.2024.
15. Current status of head and neck sarcomas in Japan in 2016-2019: an analysis using the national cancer registry. Rikitake R, Mizushima Y, Yoshimoto S, Higashi T, Satake T, Morizane C, [Kawai A](#). *Int J Clin Oncol.* 29(5):564-570.2024.
16. The diagnostic and prognostic value of tartrate-resistant acid phosphatase isoform 5b for giant cell tumor of bone. Toda Y, Ogura K, Iwata S, Kobayashi E, Osaki S, Fukushima S, Mawatari M, [Kawai A](#). *Int J Clin Oncol.* 29(9):1391-1397.2024.
17. 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.* 29(4):1112-1118.2024.
18. Efficacy and safety of nivolumab monotherapy in patients with unresectable clear cell sarcoma and alveolar soft part sarcoma (OSCAR

- Trial/NCCH1510). Nishikawa T, Kakunaga S, Tamura K, Ando M, Ozaki T, Kawai A, Ueda T, Kawasaki M, Tomatsuri S, Okamura N, Kamikura M, Hamada A, Yoshida A, Hirakawa A, Shibata T, Nakamura K, Yonemori K. *Cancer*. 130(22):3836-3844. 2024.
19. 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*. 46(15):3426-3431.2024.
  20. What Are the Complication Rates and Factors Associated With Total Femur Replacement After Tumor Resection? Findings From the Japanese Musculoskeletal Oncology Group. Mori T, Kobayashi E, Sato Y, Takenaka S, Endo M, Nakamura T, Morii T, Yoshida Y, Ueda T, Kawano H, Kawai A. *Clin Orthop Relat Res*. 482(4):702-712. 2024.
  21. 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* :29 (5):1300-1305.2024.
  22. Statistics of Visceral Sarcoma in Japan: Report From the Population-Based National Cancer Registry (NCR) in Japan. Muramatsu S, Ogura K, Morizane C, Satake T, Toda Y, Iwata S, Kobayashi E, Higashi T, Ikeuchi M, Kawai A.*J Surg Oncol*. 131(2):274-284.2025.
  23. Infection of surgery for bone and soft tissue sarcoma with biological reconstruction: Data from the Japanese nationwide bone tumor registry. Morii T, Ogura K, Sato K, Kawai A. *J Orthop Sci*. 30(2):390-6.2025.
  24. Early separation and parallel clonal selection of dedifferentiated and well-differentiated components in dedifferentiated liposarcoma. Sekita T, Asano N, Kubo T, Totsuka H, Mitani S, Hattori N, Yoshida A, Kobayashi E, Komiyama M, Ushijima T, Nakayama R, Nakamura M, Kawai A, Ichikawa H. *Neoplasia (New York, NY)*. 59:101074. 2025.
  25. Wide surgical margins may be necessary to reduce recurrence and mortality in patients with localized periosteal chondrosarcoma: retrospective analysis of twenty three patients and literature meta-analysis. Masunaga T, Tsukamoto S, Honoki K, Fujii H, Tanaka Y, Ishida Y, Tanaka Y, Mavrogenis A, Errani C, Kawai A. *International orthopaedics*. 49(1):279-88.2025.
  26. Chondrosarcoma in Japan: an analytic study using population-based National Cancer Registry. Kondo H, Ogura K, Morizane C, Satake T, Iwata S, Toda Y, Muramatsu S, Takemori T, Kobayashi E, Higashi T, Kawai A. *Japanese journal of clinical oncology*. 2025.
- 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