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

病理診断を目的としたゲノム検査（パソロジカルシークエンス）の実施に対する検査体制の整備と、遺伝子プロファイルを元にした病理遺伝子診断の指針の策定

研究分担者　佐々木毅　一般社団法人日本病理学会　常任理事

研究要旨：　国際標準である分子分類に基づくがん病理診断体制の確立を目的として、パソロジカルシークエンスの実施体制や精度管理基準を確立するための「パソロジカルシークエンス運用指針」を発刊する。その結果、がん個別化診断体制の確立とがんゲノム医療の推進に繋がり、がん医療の効率化、がん患者の QOL の向上を計ることが期待される。

A. 研究目的

がんゲノム研究の発展と次世代シークエンサーの普及により、腫瘍診断学の国際基準となっている WHO 分類において、分子分類（Molecular classification）が確立されている。実際、脳腫瘍（神経膠腫）の病理診断においては、2021 年発刊の WHO 分類第 5 版 において病理形態学的項目とゲノムプロファイルに基づく階層化診断が確立され、子宮体癌においては 2023 年 FIGO 分類においてゲノムプロファイルに基づいた臨床病期分類が策定された。いずれの腫瘍においてもパソロジカルシークエンスを実施しなければ生物学的悪性度に基づく治療方針の策定（治療薬の決定ではない）が出来ない状況となっている。こうしたがん病理診断に必要な遺伝子関連検査（パソロジカルシークエンス）は、直接的に治療薬の選定に繋がらないことから薬事承認を取得する企業がなく、その大部分は研究用（RUO）試薬を用いて、検査室内の独自の精度管理基準に基づいて行われる LDT（Laboratory developed test）運用によって実施されているのが現状である。しかし、国際標準である分子分類に基づくがん病理診断は今後多くの臓器の腫瘍の病理診断に必須の検査項目となることが予想されるため、パソロジカルシークエンスの実施体制を構築し、診断的有用性に基づく分子病理診断ガイドラインを策定することは、わが国のがん医療において喫緊の課題である。本研究においては、日本病理学会を中心として、これまで多くのがん診療ガイドラインの策定に関わってきた日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会 3 学会合同ゲノム医療推進タスクフォース（TF）の協力のもと、パソロジカルシークエンスの実施体制や精度管理基準を確立するための「パソロジカルシークエンス運用指針」を発刊する。その中でも本研究では、先述の脳腫瘍（神経膠腫）および子宮体癌に対象疾患を絞り、婦人科腫瘍関連学会および脳腫瘍関連学会に研究協力者として参加いただき、

「脳腫瘍及び子宮体癌に対する分子病理診断ガイドライン」を発刊する。

B. 研究方法

本研究では、統括班の下に3つの小班のうち、
2. 医療・社会体制整備に関する検討班
を担当した。

2. 医療・社会体制整備に関する検討班

1) 病理診断を目的としたがんゲノム検査の保険点数案の提示
⇒ CDx、CGP 検査の効率化による医療費削減効果を算定し、それを参考にしながらパソロジカルシークエンスの保険点数案を検討する

2) パソロジカルシークエンス実施体制の普及に向けた医療機関、検査センターへの啓蒙活動
⇒ 日本臨床衛生検査技師会、日本臨床検査医学会、日本衛生検査所協会から外部委員を招聘し、パソロジカルシークエンスの外部受託を行うにあたっての施設基準、精度管理基準の設定を行う。
⇒ 外部受託体制を確立したあと、検査体制の均てん化のプロセスを策定する

3) パソロジカルシークエンス保険診療化に必要な人材育成プログラムの確立と実装

C. 研究結果

本研究では、統括班の下に3つの小班を設置し、それぞれ以下の検討項目を担当した。各班の人員構成は別添資料（資料1）の通り。
以下、研究分担者が担当した班の研究結果について報告する。

2 医療・社会体制整備に関する検討

医療・社会体制整備班は既に数回の班会議を実施して課題抽出、指針案の作成を実施した。令和 8 年の診療報酬改定において分子病理診断の保険収載が見送られたことを鑑みて、令和 8 年 4 月以降も学会内の委員会にて継続して活動し、これまでの議論を元に適切な保険点数設定の在り方について議論を行うこととなった。

1) 病理診断を目的としたがんゲノム検査の保険点数案の提示
⇒ 現存する類似検査の保険点数などを鑑みて、分子病理診断に用いられる検査の費用に関する基本的考え方をまとめた（資料4）

2) パソロジカルシークエンス実施体制の普及に向けた医療機関、検査センターへの啓蒙活動
⇒ 医療機関と検査センターの連携体制による分子病理診断に必要な検査実施体制に関する考え方の取りまとめを行った（資料5）

3) パソロジカルシークエンス保険診療化に必要な人材育成プログラムの確立と実装
⇒ 分子病理診断を実施するために必要な人材育成の考え方、講習会制度について現状の確認と今後の方向性について意見をとりまとめた（資料6）

D. 考察

がんゲノム研究の発展と次世代シークエンサーの普及により、腫瘍診断学の国際基準となっている WHO 分類において、分子分類（Molecular classification）が確立されている。実際、脳腫瘍（神経膠腫）の病理診断においては、2021 年発刊の WHO 分類第 5 版 において病理形態学的項目とゲノムプロファイルに基づく階層化診断が確立され、子宮体癌にお

いては 2023 年 FIGO 分類においてゲノムプロファイルに基づいた臨床病期分類が策定された。いずれの腫瘍においても治療方針の策定には分子分類に基づく病理診断、すなわち、分子病理診断が必要である。

こうしたがん病理診断に必要な遺伝子関連検査は、直接的に治療薬の選定に繋がらないことから薬事承認を取得する企業がなく、その大部分は研究用（RUO）試薬を用いて、検査室内の独自の精度管理基準に基づいて行われる LDT（Laboratory developed test）運用によって実施されているのが現状であるため、外注検査でこれを実施することはできない。しかし、国際標準である分子病理診断は今後多くの臓器の腫瘍の病理診断に必須の検査項目となることが予想されるため、現状において実施可能な分子病理診断の実施体制を構築し、診断的有用性に基づく分子病理診断ガイドラインを策定することは、わが国のがん医療において喫緊の課題である。本研究班は日本病理学会を中心として構成され、これまで多くのがん診療ガイドラインの策定に関わってきた日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会 3 学会合同ゲノム医療推進タスクフォース（TF）の協力のもと、パソロジカルシークエンスの実施体制や精度管理基準を確立するための「パソロジカルシークエンス運用指針」の発刊を目的に設置された。

本ガイダンス（初版）の発刊（2026 年 3 月）時点では、残念ながら分子病理診断の保険収載の目途はついていない。一方で、分子病理診断に必要なゲノム検査のうち一部は保険診療による検査の結果を利用することが可能である。そのため、本ガイダンスにおいては保険診療か否かにはこだわらず、様々な検査プラットフォームを活用して分子病理診断を行うことが推奨される。

E. 結論

本研究班の活動の成果として、脳腫瘍と子宮体癌に対する分子病理診断を実施するための基本的な考え方となるガイダンスを発刊することができた。その結果として、がん個別化診断体制の確立とがんゲノム医療の推進に繋がり、がん医療の効率化、がん患者の QOL の向上を計ることが期待される。

F. 研究発表

1. 論文発表
   - 「日本病理学会　分子病理診断ガイダンス（初版）」、2026 年 3 月、笹氣出版印刷株式会社、一般社団法人日本病理学会

G. 知的所有権の取得状況

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