



希少がんのゲノム異常と治療開発

下井辰徳^{†1)2)} 米盛 勸¹⁾²⁾³⁾

IRYO Vol. 74 No. 8 / 9 (383-389) 2020

【キーワード】 希少がん，次世代シーケンサー，アクションナブルな遺伝子異常，医師主導治験，企業治験

希少がんの定義

希少がんの定義には，各国さまざまなものが用いられている．2008年に，欧州の‘Surveillance of Rare Cancers in Europe (RARECARE)’が希少がんの定義を検討し年間人口10万人あたり6人未満の罹患率のがんをInternational Classification of Diseases for Oncology (ICD-O)に基づいて希少がんリストを作成した¹⁾．2016年には，The Joint Action on Rare Cancers (JARC) が組織され，Rare Cancer Listの疾患群の見直しを行った結果，およそ200の疾患がTier 2に分類されている²⁾．

日本における希少がんの検討の場としては2015年3月から8月にかけて厚生労働省に「希少がん医療・支援のあり方に関する検討会」が設置され，希少がんの定義が定められた．具体的には，①年間人口10万人あたり6人未満の罹患率のがんであること，さらに，②頻度が低いために他のがん種に比べて，受療上，診療上不利な状況に置かれているものを希少がんの定義としている³⁾．この頻度の定義に基づくと，本邦の希少がんの推定罹患率は，全がん

種の中の15%を占めると推計されている⁴⁾．

希少がんの治療・治療開発の問題点

希少がんは，とくに治療開発がcommon cancer (一般的ながん)と比較して遅れているが，その原因として7つの要因が指摘されている⁵⁾．

- ①正確な診断に基づいた治療ができる病院が限られている
- ②過去の研究で分子生物学的な背景が十分検討されていない
- ③腫瘍の自然史が解っていない
- ④治療オプションについての知見が乏しい
- ⑤患者リクルートに時間がかかり治療開発のコストが高くなる
- ⑥ランダム化比較試験のような高いエビデンスの研究の実施が難しく，結果として承認に至る成功率が低い
- ⑦患者数が少ないため，治療のマーケットとして企業に対するインセンティブに乏しい

1) 国立がん研究センター中央病院 乳腺・腫瘍内科，2) 国立がん研究センター 希少がんセンター，3) 国立がん研究センター中央病院 先端医療科 †医師
 著者連絡先：下井辰徳 国立がん研究センター中央病院 乳腺・腫瘍内科 〒104-0045 東京都中央区築地5-1-1
 e-mail: tshimoi@ncc.go.jp
 (2020年5月20日受付，2020年8月7日受理)

Gene Alteration and Therapeutic Development in Rare Cancer

Tatsunori Shimoi¹⁾²⁾ and Kan Yonemori¹⁾²⁾³⁾，1) Department of Breast and Medical Oncology, National Cancer Center Hospital, National Cancer Center, 2) Rare Cancer Center, National Cancer Center, 3) Department of Experimental Therapeutics, National Cancer Center Hospital, National Cancer Center

(Received May 20, 2020, Accepted Aug. 7, 2020)

Key Words : rare cancer, next generation sequencing, actionable gene alteration, Investigator-initiated trials, industry-initiated trials