

臨床研究へのご協力のお願い

東京医科大学病院 遺伝子診療センター/乳腺科、および戸田中央総合病 乳腺外科/遺伝外来では、下記の臨床研究を東京医科大学医学倫理審査委員会の審査を受け承認の後、学長の許可のもと実施いたしますので、研究の趣旨をご理解いただきご協力をお願いいたします。

この研究の実施にあたっては患者さんの新たな負担(費用や検査など)は一切ありません。また個人が特定されることのないように患者さんのプライバシーの保護には最善を尽くします。

この研究の計画や研究の方法について詳しくお知りになりたい場合や、この研究に検体やカルテ情報を利用することを了解いただけない場合などは、下記の「問い合わせ先」へご連絡ください。不参加のお申し出があった場合も、患者さんに診療上の不利益が生じることはありません。ご連絡がない場合には、ご同意をいただいたものとして研究を実施させていただきます。

[研究名称] がんゲノムプロファイリング検査における BRCA1/2 および相同組み換え修復関連遺伝子病的バリエーション陽性率と臨床対応の現状

[研究の背景と目的]

BRCA1, *BRCA2* という2つの遺伝子は、遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)の原因遺伝子として知られており、これらの遺伝学的検査は、一定条件を満たした乳癌や卵巣癌患者さんにおいて、保険診療で調べることが可能になりました。遺伝性乳癌の原因遺伝子の約半数が *BRCA1*, *BRCA2* と報告されていますが、その他、まれな原因遺伝子として、*ATM*, *BARD1*, *BRIP1*, *CHEK2*, *PALB2*, *RAD51C*, *RAD51D* など、複数の「相同組換え修復(homologous recombination; HR 関連遺伝子)」の存在が知られています。

一方、日本において、2019年6月から癌の患者さんに対する遺伝情報に基づく治療薬剤選択を目的とした「がんゲノムプロファイリング検査(Comprehensive genomic profiling: CGP)」が保険収載され、現在まで沢山の癌患者さんにCGPが行われています。CGPは、治療薬剤選択を目的に行われる検査ですが、本来の目的とは別に、遺伝性の癌の原因となる遺伝子の変化が偶発的に見つかることがあり、これらを「二次的所見」といいます。二次的所見が、臨床的に意味があると考えられる遺伝子にみつかった場合、それを患者さんにお伝えし、更なる追加の遺伝子検査をおこなうことが推奨されており、その遺伝子の中には、先述した *BRCA1/2* および HR 関連遺伝子が含まれています。

しかしながら、実際には、日本において HR 関連遺伝子を調べる検査は保険収載されておらず医学的な対応方法も確立されていないのが現状です。そのため、実際にCGPにおいて、HR 遺伝子の変化がどれくらいの患者さんで見つまっているのか、どの程度の患者さんにその結果を開示して説明されているのか、さらには、どの程度追加の検査や手術などの対応が行われているのか明確になっていないのが現状です。今回の研究では、

今後の CGP や遺伝性乳癌卵巣癌に対する対策や方針を考えるうえでの基礎データとすることを目的としています。

[研究の方法]

●研究対象者となる基準

東京医科大学病院および戸田中央総合病院において 2019 年 6 月 1 日から 2025 年 12 月 29 日のあいだに CGP が実施された 20 歳以上の患者さん
ただし研究不参加の申し出があった患者さんは除外されます。

●研究期間

研究機関の長の許可から 2027 年 7 月 31 日

●利用する検体やカルテ情報

電子カルテから以下の情報を収集します。

- 1) 年齢、性別、罹患している癌、家族歴などの基本情報
- 2) CGP を施行した症例の中で、*BRCA1*, *BRCA2*および HR 関連遺伝子における遺伝の変化が疑われる「二次的所見」がみつかる割合
- 3) *BRCA1*, *BRCA2*および HR 関連遺伝子の二次的所見が見つかった場合に、患者さんへおこなわれている結果開示の実施状況
- 4) *BRCA1*, *BRCA2*および HR 関連遺伝子の二次的所見が見つかった場合に、遺伝子の変化の有無を調べる確認検査の実施状況
- 5) *BRCA1*, *BRCA2*および HR 関連遺伝子の遺伝子変化が認められた患者さんに対する遺伝カウンセリング実施状況と血縁者への対応状況
- 6) *BRCA1*, *BRCA2*および HR 関連遺伝子における遺伝子変化が認められた患者さんに対する乳腺科、婦人科紹介状況および乳房、卵巣のリスク低減手術や定期検査の実施状況

●利用を開始する日

2026 年 06 月 11 日

●検体や情報の管理

情報は、直ちに個人が判別できる情報は含まれないよう加工されます。個人を識別できる情報を削除し、研究登録番号等で置き換える等の方法で加工された削除情報等並びに加工方法情報等は、病院の研究責任者の指示に基づき施錠された場所またはパスワードで保護された電子情報として保管されます。共同研究機関(戸田中央総合病院)で加工された情報を研究者から研究代表者の所属病院(東京医科大学)へ送付します。情報の保管期限は、研究終了報告日から 5 年間、または最終の公表から 3 年間、または各病院で独自に定められた期限のうち最も遅い日です。病院間の情報提供記録の保管期限は、提供を行った日から 3 年を経過した日、提供を受ける場合は当該研究の終了報告日から 5 年を経過した日です。

[実施体制]

研究代表者;東京医科大学病院 乳腺科 講師 宮原か奈

・東京医科大学病院(病院長代行:阿部信二)

研究責任者; 乳腺外科 部長 宮原か奈

・戸田中央総合病院(病院長:佐藤信也)

研究責任者; 遺伝外来 稲垣夏子

[問い合わせ先]

施設名	東京医科大学病院
所在地	〒160-0023 東京都新宿区西新宿 6-7-1
担当者名	宮原か奈
診療科(部署)	乳腺科
電話番号	03-3342-6111
受付日時	平日 9:00-17:00

施設名	戸田中央総合病院
所在地	〒335-0023 埼玉県戸田市本町 1-19-3
担当者名	稲垣夏子
診療科(部署)	遺伝外来
電話番号	0570-01-1114
受付日時	平日 9:00-17:30