

「神戸大学医学部附属病院および関連施設における BRCA2 病的バリエント (c.5576_5579del) に関する観察研究」について

加古川中央市民病院乳腺外科では、現在、神戸大学医学部附属病院乳腺内分泌外科と共同で、遺伝性乳がん卵巣がん症候群の原因であるBRCA 1/2遺伝子に変異のある患者さんを対象に下記の研究を実施しております。

尚、この研究についてご質問がございましたら、最後に記しております【問い合わせ窓口】まで連絡ください。

【研究概要及び利用目的】

遺伝性乳がん卵巣がん症候群は、BRCA1 遺伝子または BRCA2 遺伝子の変化が原因で、乳がんや卵巣がんにかかりやすくなる病気です。BRCA1/2 遺伝子は傷ついた DNA を修復する役割をしています。BRCA1/2 遺伝子どちらかに病的なバリエント（変異）があると、この DNA を直す役割をうまく果たせなくなり、がん（特に乳がんや卵巣がん）になりやすくなります。BRCA1/2 遺伝子の変化は、遺伝子検査を行うことにより、知ることができます。

BRCA1/2 遺伝子の変化を認めた場合は、がんを早期発見するための検査や、がんにならないように乳房や卵巣の予防的切除などの、医学的管理をすることにより、死亡率を減らすことができます。

日本国内では、2018年7月から転移・再発した乳がんにおいて、オラパリブという薬剤の開発により（コンパニオン診断）、2020年4月からは自分の体質を知るため（体質診断）のBRCA1/2の遺伝子検査が保険診療でできるようになりました。そのため、日本でもBRCA1/2遺伝子検査を行う方が増えてきました。その結果、兵庫県において、BRCA1/2遺伝子の中のある変異が、他の地域よりも多く見付き、兵庫県はBRCA1/2遺伝子変異をもつ乳癌患者さん方が多い、という可能性が推察されました。

それをうけて、この変異の兵庫県内での分布を調査することとしました。もし特定の地域でBRCA1/2遺伝子の中のある変異が多く見付き、さらに地域内のBRCA1/2遺伝子の変異の割合が多ければ、より積極的に遺伝子検査をおこなって、医学的管理を行い、遺伝性乳がん卵巣がん症候群による死亡率を減らすことができるかもしれないと考えています。

2018年7月1日～2021年3月31日のあいだにBRCA1/2遺伝子検査を行い「陽性」の診断となった患者さんのデータをカルテから収集し、変異の仕方（バリエント）ならびにその地理的分布についての研究を実施いたします。

【研究期間】

この研究は、加古川中央市民病院長承認日～2024年3月31日まで行う予定です。

【取り扱うデータおよび試料・情報の項目】

始めて乳がんと診断された時の年齢

性別

乳がんのサブタイプまたは卵巣がんの組織型

乳がん以外のがんの罹患歴

がんと診断された血縁者（患者さん本人との血縁関係、その方ががんと診断された

年齢)

住所（市までの情報を収集）

例）神戸市中央区楠木町 7 丁目 5-1 →「神戸市」までの情報を収集

加古川市加古川町本町 439 番地 →「加古川市」までの情報を収集

BRCA 陽性となったときの変異の仕方（バリエーション）

【個人情報保護の方法】

プライバシーの保護に配慮するため、患者さんの試料や情報は直ちに識別することができないよう、研究対象者識別番号リストを作成して管理します。集された情報や記録は、当院内のデータベース内のみで管理し、プリントアウトや外部持ち出しは行いません。

【データおよび試料提供による利益・不利益】

利益：通常診療の情報を用いており、データをご提供頂いた患者さんの個人には特に利益になるようなことはありません。

不利益：カルテからのデータのみ利用するため特にありません。

【登録終了後のデータおよび試薬の取り扱いについて】

本研究において取得したデータ等は、研究期間中は加古川中央市民病院乳腺外科及び神戸大学医学部附属病院乳腺内分泌外科において厳重に保管いたします。研究終了後も少なくとも本研究の終了報告日から 5 年を経過した日または本研究の結果の最終の公表について報告された日から 3 年を経過したいずれか遅い日までの期間、当院内のデータベース内のみで管理し、プリントアウトや外部持ち出しは行いません。患者さん及びその家族等から参加拒否または同意撤回があった場合には、その方に関するデータはすみやかに廃棄します。

【研究成果の公表について】

研究成果は学術目的のための論文や学会等で発表されることがありますが、その際も個人を特定する情報は公表いたしません。

【研究へのデータ使用の取りやめについて】

いつでも可能です。患者様のデータを用いられたくない場合には、下記【問い合わせ窓口】までご連絡ください。取りやめの希望を受けた場合、それ以降患者様のデータを本研究に用いることはありません。しかし、同意を取り消した時点ですでに研究成果が論文などで公表されている場合は廃棄できません。

【情報の提供を行う機関の名称及び管理責任者の氏名】

加古川中央市民病院 院長 大西 祥男

【問い合わせ窓口】

この研究の問い合わせだけでなく、患者さんのデータが本研究に用いられているかどうかお知りになりたい場合や、患者さんのデータの使用を望まれない場合など、この研究に関することは、どうぞ下記の窓口までお問い合わせください。

加古川中央市民病院 乳腺外科

主任科部長 荻野 充利

連絡先：079-451-5500