

患者ID:

カナ氏名:

漢字氏名:

生年月日:

HBOC コンパニオン診断 (BRCAAnalysis : BRCA1/2 遺伝子の検査) に関する 説明及び同意書について

1. 検査方法及び原理について

遺伝とは、親の体質が子に伝わることをいいます。この遺伝を担う物質が遺伝子です。細胞の中には、4種類のDNAという物質が鎖状につながった形で存在しており、その中の一部が遺伝子として働いています。DNAの配列のうち0.1%程度の部分は人によって違いがあり、その一部が個人の体質の違いを決めています。

細胞分裂（ひとつの細胞が新しいふたつの細胞に分かれる）のとき、鎖状につながったDNAは、折りたたまれて46本の染色体というコンパクトにまとめられた形になり、それぞれの新しい細胞へ受け継がれていきます。

一人の人間の細胞の中にある遺伝子や染色体は、父、母それぞれから半分ずつ受け継がれています。遺伝子診断で病気の原因が分かれば、あなた自身のサーベイランス（定期検査等の継続診療）の実施、治療薬の選択、予防的リスク低減手術（乳房切除・卵巣卵管摘出）等を検討する上で役立つ可能性があります。また、あなたの血縁者においても、同じ変化を見つけられれば、発病の可能性を予測することが出来、早期の診断、予防に取り組むことができます。

2. BRCA1/2遺伝子検査の目的

乳がんの薬物治療では、がんのタイプに応じて主に抗がん剤（化学療法）やホルモン剤（内分泌療法）、がん細胞の増殖にかかわる特定の分子（タンパク質）に対して働く薬（分子標的薬）を使用します。BRCA1/2遺伝子検査は、BRCA1/2遺伝子にがんの発生に関わる変異を特定する検査で、その検査結果に基づいて治療選択肢に新しい種類の分子標的薬を加えられるかどうかを判断するために行います。

3. BRCA1/2遺伝子検査で明らかになること

乳がんの約5～10%は遺伝性と考えられ、そのひとつがBRCA1/2遺伝子の病的な変異を原因とする「遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）」です。

この遺伝子検査を実施しBRCA1/2遺伝子に病的な変異（バリエーション）があることが分かった場合、HBOCと診断されます。

※BRCA遺伝子の働きと遺伝子の変異

細胞の中にあるDNAは、紫外線や化学物質の刺激によって、日常的に傷がついています。BRCA遺伝子はDNAを修復することで、がんの発生を抑える働きをもつ遺伝子です。BRCA遺伝子に病的な変異があると、その働きが機能しなくなることが知られています。

4. 検査方法

この検査では採血を行い、血液中の細胞のBRCA1/2遺伝子に病的な変異、又は、病的変異疑いがあるかどうかを調べます。採血量は約7mLです。残った血液検体は、検査終了の30日後に廃棄されます。

5. 検査結果の伝え方

この検査は、結果が出るまでに約3週間かかります。検査結果は原則として主治医からあなたに伝えられ、その後の治療方針を主治医と相談することになります。本検査によって得られたDNA情報は、BRCA1及びBRCA2遺伝子変異の解析以外の目的で使用されることはありません。

6. 検査結果とその後の治療

本検査によって特定されたDNAの変異（バリエーション）は「病的変異/病的変異疑い/VUS（臨床的意義不明のバリエーション）/遺伝子多型/変異なし」のいずれかに分類されます。

遺伝子多型の場合は、がんとの関係を示すデータがないことから検査結果報告書には記載されません。しかし、遺伝子多型に関する情報はあなた或いは主治医が希望されれば開示されます。

VUSは、現在の科学水準では病的な変異かどうか区別のつかないことを示す分類です。これらの検査結果のうち、病的変異/病的変異疑いであった方には、その後の治療選択肢のひとつに新しい種類の分子標的薬が加わります。その他の方は新しい種類の分子標的薬は使用せず、従来の治療が行われます。

BRCA1/2遺伝子の検査結果は、検査結果報告書に記載された内容のみ返却され、それ以外の情報について情報提供は行いません。採血から得られたDNA情報は、BRCA1/2遺伝子変異の解析以外の目的で使用されることはありません。

7. BRCA1/2遺伝子変異の遺伝について

BRCA1/2遺伝子の情報は、性別に関係なく親から子へ50%の確率で受け継がれます。そのため、あなたのBRCA1/2遺伝子に病的な変異があった場合、あなたのご家族にも病的な変異をもつ方がいる可能性があります。BRCA1/2遺伝子に病的な変異をもつ方は、がんを必ず発症するわけではありませんが、将来的に乳がんや卵巣がん、前立腺がんにかかるリスクが高いといわれています。

8. 検体の取り扱いについて

検査後の検体は、再度検査を行う必要性が生じた際にそなえて検査終了後30日間は検査会社で保存されます。

9. 遺伝に関する専門家への相談

BRCA1/2遺伝子の検査について、遺伝に関する専門家にさらに詳しく相談することもできます。相談では、あなたのBRCA1/2遺伝子に病的な変異があった場合、その病的な変異によってがんの発症リスクが高まることについて理解を深めたり、今後の対策や方針を話し合ったりします。専門家に相談したいときは、まずは主治医にご相談ください。

10. 検査に関する費用

治療選択の際のBRCA1/2遺伝子の検査は、他の治療費と同様に保険診療として認められています。そのため一部負担金のみかかります。遺伝に関する専門家への相談など、その他の費用については主治医などにご相談ください。

11. 同意の撤回について

BRCA1/2遺伝子の検査は、検査を受けることに同意した後であっても、いつでも同意を撤回することが可能です。ただ、撤回されたとしても、本検査によって得られた情報は本検査の質を高めるため利用されることがあります。また検査を受けたあとに、検査結果の提供を受ける事を拒否することもできますが、検査費用は返還されません。悩むことがある場合、主治医にご相談ください。

12. 個人情報の管理について

BRCA1/2遺伝子の検査は、本病院を通じて外部機関（Myriad Genetic Laboratories社：米国）に委託して実施します。あなたの血液検体等は、主治医を通じ検査の委託先に提供されます。この際に、あなたに関する情報はコード番号によってコード化する等してあなたを特定できないように適切に処理します。検査の委託先においても、血液検体は、個人が特定できない方法により管理されます。本病院および検査の委託先では、個人情報保護法に則り、適切に情報を取り扱います。匿名化された個人情報の一部は、BRCA1/2遺伝子検査の品質を向上するために用いられることがあります。個人情報とは、性別、診断情報、過去に骨髄移植を受けたことがあるか、血液悪性腫瘍であるか、検体採取の日、などです。

検査結果は、個人に関わる情報であり、担当医及び医療機関は、個人情報第三者に漏洩することのないように保護、管理します。あなたの許可なく、第三者に結果を開示することはありません。ただし、診療上必要な情報なので、電子カルテには遺伝子変異の有無だけは記載します。あなたの検査を、本院以外の医療機関や検査機関に依頼して行う場合には、個人が特定できない形で依頼する体制をとっています。

13. 結果説明について

あなたが体調の変化などで直接結果をお聞きになれない場合や、ご家族の健康管理に役立つ変化が見つかった場合に結果をお伝えしても良いご家族（代理人）の名前をお聞かせ下さい。

14. 検査によって得られる利益及び不利益について

検査によって得られる利益以外に、検査結果の利用の仕方によっては、将来の就職、結婚、保険加入等に際し現時点では予測できないような不安や不利益を生じる可能性がないとはいえません。また結果に対する不安や悩み、家族内での摩擦が生じる可能性も全くないとはいえません。

我々は、このような事態に対応するため、遺伝カウンセリング体制を整えております。遺伝カウンセリングをご希望される方は担当医にご連絡ください。

15. お問い合わせ先

ご質問がございましたら、ご遠慮なく主治医におたずねください。遺伝に関する専門家に直接相談することもできます。

____年 ____月 ____日

乳腺外科 ・ 産婦人科 _____ 医師 _____ 印

様

病院側同席者署名（ _____ ）

私は以上の説明を受け、質問する機会を得て、内容を理解いたしました。

(口の中にし点を付けてください)

● HBOC コンパニオン診断 (BRACAnalysis) について

受けます。 受けません。

● 学会または学術論文での発表について

同意します。 同意しません。

● 何らかの事情でご自身が検査結果を聞くことができなくなった場合

誰にも伝えないでほしい。

下記の人に伝えてほしい。

氏名：

続柄：

住所：

電話番号：

なお、「誰にも伝えないでほしい」を選択した場合でも、血縁者に伝えることで健康上の利益が得られると判断された場合には、当施設の倫理委員会に審査を依頼し、承認された際には、その情報を血縁者に開示することがあります。

大和市立病院 院長 殿

年 月 日

本人氏名 _____ 自署もしくは印

親族又は補助者 (父母・配偶者・兄弟姉妹・子・保護義務者・法定代理人等)

代理人氏名 _____ 自署もしくは印

(本人との関係)