

神戸大学医学部附属病院および関連施設における

BRCA 2 病的バリエント(c.5576_5579del)に関する観察研究

はじめに

神戸大学医学部附属病院乳腺内分泌外科では、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研究を実施しております。内容については下記のとおりとなっております。

尚、この研究についてご質問等ございましたら、最後に記載しております[問い合わせ窓口]までご連絡ください。

1. 研究概要および利用目的

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を予防的に切除するなど、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をつかうため(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。その中で、兵庫県内にある関連施設において、*BRCA1/2* 遺伝子の中の *BRCA2* 病的バリエント(c.5576_5579del)が、他の地域よりも多く見つかりました。そのため、この変異の神戸大学医学部附属病院および関連施設ごとにおける数と分布を調査することとしました。

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、陽性となった方の変異の仕方(バリエント)ならびにその分布についての研究を実施いたします。

2. 研究期間

この研究は、倫理委員会に承認されてから **2024年3月31日** まで行う予定です。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

始めて乳がん・卵巣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)

4. 研究機関

この研究は以下の研究機関と責任者のもとで実施いたします。

神戸大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科

研究代表者

神戸大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科 特命講師 國久 智成

(共同研究機関)

加古川中央市民病院 乳腺外科 医員 中村 はる菜(研究責任者)

社会医療法人 製鉄記念広畑病院 乳腺外科 科部長 河野 誠之(研究責任者)

兵庫県立西宮病院 乳腺外科 科部長 小西 宗治(研究責任者)

5. 外部への試料・情報の提供

データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

共同研究機関にデータを提供する場合は、電子メールでの提供を行います。

6. 個人情報の管理方法

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、対応表を作成して管理します。収集された情報や記録は、インターネットに接続していない外部記憶装置に記録し、神戸大学大学院医学研究科外科学講座乳腺内分泌外科学分野の鍵のかかる保管庫に保管します。

7. 試料・情報等の保存・管理責任者

この研究の試料や情報を保存・管理する責任者は以下のとおりです。

神戸大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科 特命講師 國久 智成

研究代表者: 國久智成

8. 研究へのデータ提供による利益・不利益

利益・・・本研究にデータをご提供いただく事で生じる個人の利益は、特にありません。

不利益・・・カルテからのデータ収集のみであるため、特にありません。

9. 研究終了後のデータの取り扱いについて

患者さんよりご提供いただきました試料や情報は、研究期間中は神戸大学大学院医学研究科外科学講座乳腺内分泌外科学分野において厳重に保管いたします。ご提供いただいた試料や情報が今後の医学の

発展に伴って、他の病気の診断や治療に新たな重要な情報をもたらす可能性があり、将来そのような研究に使用することがあるため、研究終了後も引き続き神戸大学大学院医学研究科外科学講座乳腺内分泌外科学分野で厳重に保管させていただきます。(保管期間は最長で10年間です。)

なお、保存した試料や情報を用いて新たな研究を行う際は、医学倫理委員会の承認を得た後、情報公開文書を作成し病院のホームページに掲載します。

ただし、患者さんが本研究に関するデータ使用の取り止めに申出された場合には、申出の時点で本研究に関わる情報は復元不可能な状態で破棄いたします。

10. 研究成果の公表について

研究成果が学術目的のために論文や学会で公表されることがありますが、その場合には、施設ごとに比較することを予定しています。

11. 研究へのデータ使用の取り止めについて

いつでも可能です。取りやめを希望されたからといって、何ら不利益を受けることはありませんので、データを本研究に用いられたくない場合には、下記の[問い合わせ窓口]までご連絡ください。取り止めの希望を受けた場合、それ以降、患者さんのデータを本研究に用いることはありません。しかしながら、同意を取り消した時、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合には、結果を廃棄できない場合もあります。

12. 問い合わせ窓口

この研究についてのご質問だけでなく、ご自身のデータが本研究に用いられているかどうかをお知りになりたい場合や、ご自身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下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先:

加古川中央市民病院 乳腺外科 担当者:中村 はる菜
〒675-8511 兵庫県加古川市加古川町本町 439 番地
TEL:079-451-5500
受付時間: 10:00 - 16:00 (土、日、祝はのぞく)

研究代表者(研究責任者):

神戸大学医学部附属病院 乳腺内分泌外科 國久 智成