

## 臨床データ利用についてのお願い

当院では下記の研究を行っております。

課題名：当院の BRCA1/2 病的バリエーションにおける変異部位の検討

### <目的及び概要>

2018年にOlaparib適応判定のためのコンパニオン診断薬としてBRCA 1/2 遺伝子検査が保険適応となつてから、当院においても検査を実施している。2020年には遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）の診断目的にも保険適応され、当院におけるBRCA 1/2 遺伝子検査の実施数は年々増加している。BRCA1/2の病的バリエーションは全世界において数多く報告されているが、病的バリエーションの保有率や変異部位は地域・人種で異なっている。集団の中で1人の祖先からある特定の遺伝子変異が拡がることを創始者効果というが、日本ではBRCA1 病的バリエーション（c.188T>A）、BRCA2 病的バリエーション（c.1813delA ,c.5576\_5579del ,c.6952C>T）がBRCA 遺伝子の創始者変異として報告されており、特にBRCA2 病的バリエーション（c.6952C>T）については近畿地方に多いことも報告されている。そこで、当院におけるBRCA 陽性者の病的バリエーションを集積し、その変異部位について検討した。

### <研究方法>

2019年1月から2023年11月に、当院でBRCA1/2 遺伝子検査を受け、変異陽性（Myriad社による評価でPositive for a deleterious mutation または Positive for a suspected deleterious mutation）と診断された患者を対象とし、BRCA1/2 病的バリエーションの数と遺伝子変異部位および患者の居住地（市まで）について調べた。

### <研究成果発表>

学会等や誌上での報告を行います。個人名や個人情報公表されることはありません。

### <研究者>

乳腺外科： 庄司 夢 他

### <問い合わせ先>

本研究に関するお問い合わせや診療情報の利用を望まれない方は、下記までご連絡ください。

兵庫県立西宮病院 医事課

電話：0798-34-5151（代表）

令和 6年 3月 18日倫理委員会承認（迅速審査）（受付番号 R5-90 ）