

乳がん・卵巣がん患者さんにおける^{ひーあーるしーえー}BRCA 1/2 遺伝子の検査について

●BRCA 1/2 遺伝子検査の目的

乳がん・卵巣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。BRCA 1/2 遺伝子検査は、BRCA 1/2 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。

●BRCA 1/2 遺伝子検査で明らかになること

乳がんの約 5~10%・卵巣がんの約 10~15%は遺伝性と考えられ¹⁾、そのひとつが BRCA 1/2 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 BRCA 1/2 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。

●検査方法

この検査では採血を行い、血液中の細胞の BRCA 1/2 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。

●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、BRCA 1 及び BRCA 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。

●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。

BRCA 1/2 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、BRCA 1/2 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。

●BRCA 1/2 遺伝子変異の遺伝について

BRCA 1/2 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 BRCA 1/2 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。BRCA 1/2 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²⁻⁴⁾。

●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。

●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。

●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。

●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。

●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よいご家族（代理人）の名前をお聞かせください。

●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。

【文献】

- 1) 科学的根拠に基づく乳癌診療ガイドライン:疫学・診断編 2015年版,日本乳癌学会編,2015,pp.92-102,金原出版
- 2) Chen S, et al. J Clin Oncol. 2007;25(11):1329-33
- 3) Struwing JP, et al. N Engl J Med. 1997;336(20):1401-8
- 4) Kote-Jarai Z, et al. Br J Cancer. 2011;105(8):1230-4

令和元年7月

和歌山県立医科大学遺伝診療部
idengr@wakayama-med.ac.jp

乳がん・卵巣がんにおける BRCA1/2 遺伝子の検査同意書

以下の項目について説明を受け理解しました。

- BRCA1/2 遺伝子の検査目的について
- 遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)について
- BRCA1/2 遺伝子検査について
- 検査方法、結果の返却について
- 検査結果、及び検査後の治療方針について
- BRCA1/2 遺伝子と遺伝について
- 遺伝に関する専門家への相談について
- 検査費用について
- 同意の撤回について
- 個人情報の管理について
- 外部機関(Myriad Genetic Laboratories 社：米国)への検査の委託について
- 遺伝学的検査の品質向上を目的とした、匿名化された個人情報の利用について

私は上記の項目すべてを理解して、BRCA1/2 遺伝子の検査の実施に同意します。

_____ 年 月 日

本人氏名： _____

住 所： _____

電話番号： _____

あなた以外に結果をお伝えしてもよいご家族のお名前をお書きください。

ご 氏 名： _____ (ご関係： _____)

説明日： _____ 年 月 日

所 属： _____ 説明者氏名： _____