BRACAnalysisTM診断システム説明文書v4.0

**がん患者さんにおける*1/2*遺伝子の検査について**

##  ●*BRCA1/2*遺伝子検査の目的

*BRCA1/2* 遺伝子検査は、

A. がんの発症リスクが遺伝している可能性を検討するため

B. PARP阻害剤(オラパリブなど)を使用できる可能性を検討するため

に実施されます。現在、本検査に関連するPARP阻害剤の適応(使用できる病気の状態)は、

a. アントラサイクリン/タキサン系抗がん剤投与歴のあるBRCA遺伝子変異陽性かつHER2陰性の手術不能又は再発乳癌

b. BRCA遺伝子変異陽性の卵巣癌における初回化学療法後

c. 遠隔転移のある去勢抵抗性のBRCA遺伝子変異陽性前立腺癌

d. 白金系抗がん剤投与歴のある切除不能膵癌

とされています。上記以外にも、オラパリブなどのPARP阻害剤が使用できる場合があります。あなたの詳しい病名、病状につきましては、主治医にお尋ねください。

1. がんの発症リスクが遺伝している可能性を検討するため

*BRCA1/2* 遺伝子\*検査の結果、病的な変異(バリアント)\*\*が見つかった方は、「遺伝性乳がん卵巣がん症候群()」と診断され、通常の個人よりがん発症リスクが高いことが予想されます。ご本人、ご親族にこのようなリスクが遺伝しているかどうかを判断するために行います。

B. PARP阻害剤(オラパリブ)を使用できる可能性を検討するため

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、検査結果に基づいて治療選択肢にPARP阻害剤(オラパリブ)を加えられるかどうかを判断するために行います。

\* BRCA 遺伝子

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(バリアント)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。

\*\* 変異(バリアント)

DNAには配列情報(A、G、T、Cの4文字で象徴される化学物質の並び)が刻まれています。通常の配列と異なる文字や並びを変異(バリアント)と呼んでいます。

## ●*BRCA1/2*遺伝子検査で明らかになること

乳がんの約 9% 1)、卵巣がんの約18%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HBOCです。この遺伝子検査を実施し *BRCA1/2* 遺伝子に病的変異が見つかった場合、HBOC と診断されます。 また、治療選択肢にPARP阻害剤(オラパリブ)が加えられる場合があります。各がん種におけるHBOCの頻度はそれぞれ、約6%(乳がん) 1)、15%(卵巣がん) 2)、6%(前立腺がん) 3)、2.5%(膵がん) 4) とされています。

## ●検査方法

この検査では採血を行い、血液中の細胞の *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。

## ●検査結果の伝え方

この検査は、結果が出るまでに約2 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。

**●検査結果とその後の診療**

本検査によって特定された DNA の変異(バリアント)は「病的変異/病的変異疑い/(臨床的意義不明のバリアント)/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。

A. がんの発症リスクが遺伝している可能性を検討する場合

検査結果が病的変異/病的変異疑いであった方は、通常の個人よりがん発症リスクが高いことが予想されます。ご本人だけでなく、ご親族も、定期的な検査などの対策を講じる必要があります。

B. PARP阻害剤(オラパリブなど)を使用できる可能性を検討する場合

検査結果が病的変異/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オラパリブなどが加わります。その他の方はPARP阻害剤は使用せず、従来の治療が行われます。

*BRCA1/2* 遺伝の検査結果は、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。

## ●*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5)、前立腺がんにかかるリスクが高いといわれています。

## ●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、○○外来で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、あなたの検査結果が病的変異であった場合、その病的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。検査結果が病的変異であった場合は○○外来への受診をおすすめします。受診したいときは、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。

## ●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。

〒XXX-XXXX ○○市〇区○○○X-X-X

○○○〇病院

〇〇外来

TEL: XXX-XXX-XXXXX

E-mail: xxxxx@xxx.xxxx.xx

【文献】

1. Buys SS *et al*. Cancer 123: 1721-1730, 2017
2. Norquist BM *et al*. JAMA Oncol 2: 482-490, 2016
3. Pritchard CC, *et al*. N Engl J Med. 375: 443-453, 2016
4. Hu C *et al*. JAMA 319: 2401-2409, 2018
5. Kuchenbaecker KB *et al*. JAMA 317: 2401-2416, 2017

BRACAnalysisTM診断システム同意文書v3.0

**がん患者さんにおける*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

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

**本人氏名(自筆)**

**住所**

**電話番号**

**年**

**月**

**日**

**説明者氏名(自筆)**

**所属**

**年**

**月**

**日**