

2025 年 12 月 19 日作成

Ver.1.0

《情報公開文書》

研究課題名：遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)に関連する遺伝学的検査を受けたクライアントの臨床経過に関する検討

研究の概要

【背景】

長崎大学病院の遺伝カウンセリング部門では、2013 年より、遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングや遺伝学的検査の提供、予防切除術の実施、定期的な検診体制の構築を行ってきました。2020 年 4 月より一部の乳がん患者もしくは卵巣がん患者で HBOC が疑われる場合には保険診療で遺伝学的検査や定期的なサーベイランス、リスク低減手術が行えるようになりました。これにより遺伝カウンセリング希望者や検査受検者が増えました。HBOC の診断がつく患者や血縁者が増え、サーベイランスやリスク低減手術を提供する機会が増えております。

HBOC は乳がん患者様の約 4%が該当し、がんの既往歴にかかわらず、一般に 200-500 人に 1 人が該当するとされています。HBOC のような常染色体顕性（優性）遺伝の疾患では、原因遺伝子の病気と関連する変化は性別に関係なく親から子供に 50%の確率で受け継がれます。HBOC と判明した場合は、女性であれば生涯で乳がんを発症する確率が 40-80%程度、卵巣がんを発症する確率が *BRCA1* 陽性ならば 40-60%程度、*BRCA2* 陽性ならば 16-30%程度と報告されています。男性で *BRCA2* 陽性であれば前立腺がんを発症する確率が一般集団よりも有意に上昇することが分かっています。当院では 2013 年から 2025 年 10 月までに HBOC の可能性を考えて約 600 例の遺伝学的検査を行い、HBOC と診断された方の定期的な検診体制、手術方針について提案し、一緒に考え対応してきました。乳がんや卵巣がんを既に発症している方だけでなく、未発症の HBOC と診断された方に対しても定期的な経過観察を行っています。造影乳房 MRI に十分な知識を有する専門医が在籍する病院や、MRI ガイド下生検可能施設と連携して診療を継続しています。これからも、HBOC と診断される方、その可能性を考えて遺伝カウンセリングや検査を行う方は増えると予想されます。

【目的】

当院で HBOC に関連する遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を行った患者様の、遺伝学的情報や遺伝学的検査の結果を臨床所見と結びつけて定期的な検診体制の状況、がん発症の状況、術式選択、治療選択を明らかにすることです。

【意義】

今後遺伝的背景が判明してくる人たちがそれぞれに適した診療体制を提供する方法を検討することができると考えています。

【方法】

カルテから抽出したデータを用いて、遺伝カウンセリングの有効性、遺伝学的検査結果や病的バリエーション保有割合、病的バリエーション保有の有無による発症割合、治療選択への影響、リスク低減

手術の割合、サーベイランスによるがん早期発見の有無等を検討します。抽出した情報は、パスワード付きファイルを用いて管理を行います。	
対象となる患者さん	
2013 年 7 月 1 日から 2030 年 12 月 31 日の間に当院で HBOC に関する遺伝カウンセリングを受けたか、 <i>BRCA1/2</i> の遺伝学的検査を行った方 1100 名。	
研究に用いる情報	
<p>●研究に用いる情報 下記の情報を診療録より収集します。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・基本情報：年齢、性別、既往歴、家族歴、HBOC に関連したがんを発症しているか、がんを発症している場合はその種類や病期、組織型、治療方法（手術療法・放射線療法・薬物療法含む）、遺伝カウンセリングや遺伝学的検査を施行するに至るまでの経過（遺伝学的検査の方法含む）、血縁者の病的バリエーションが判明している場合にはクライアントとの関係性と血縁者の遺伝学的情報 ・遺伝学的検査結果：遺伝子名、遺伝子の病的バリエーションの有無、病的バリエーション保持の場合はそのバリエーションの遺伝子上の位置やバリエーションのデータベースでの評価 <p>更新された情報：サーベイランスの状況、HBOC の場合は新たながん発症の状況、新たながんを発症した場合にはその種類や診断法、病期、サーベイランスの方法、リスク低減手術の有無、リスク低減手術を受けた場合にはがんの有無、家族歴の更新状況、バリエーションの評価変更時の更新状況</p> <p>本研究で利用する情報等について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。</p>	
情報の利用開始予定日	
本研究は 2026 年 1 月 8 日より「研究に用いる情報」を利用する予定です。	
<p>あなたの情報をこの研究に使われたくない方は下記の「問い合わせ先」までご連絡頂ければ対象者から外します。その場合もあなたの治療等に不利益になることはありません。</p> <p>ご連絡のタイミングによっては対象者から外せない場合もあります。</p> <p>あらかじめご了承ください。</p>	
研究実施期間	
研究機関長の許可日～2035 年 12 月 31 日	
研究実施体制	
研究責任者	所属：長崎大学病院 乳腺・内分泌外科

	氏名：田中 彩 住所：長崎県 長崎市 坂本 1-7-1 電話：095（819）7304
情報の管理責任者	長崎大学病院 病院長
問い合わせ先	
【研究の内容、情報等の利用停止の申し出について】 長崎大学病院 外科学講座 乳腺・内分泌外科 田中 彩 〒852-8501 長崎市坂本 1 丁目 7 番 1 号 電話：095（819）7304 FAX 095（819）7306	
【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く） 苦情相談窓口：医療相談室 095（819）7200 受付時間：月～金 8：30～17：00（祝・祭日を除く）	