

乳がん患者さんにおける BRCA1/2 遺伝子の検査について

● BRCA1/2 遺伝子検査の目的

乳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、BRCA1/2 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。

● BRCA1/2 遺伝子検査で明らかになること

乳がんの約 5~10%は遺伝性と考えられ¹⁾、そのひとつが BRCA1/2 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症候群(HBOC)」です。この遺伝子検査を実施し BRCA1/2 遺伝子に病的な変異(バリエント)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 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 3 週間かかります。検査結果は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 および 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。また、検査を実施する米国 Myriad Genetics, Inc.の検査精度の向上(バリエントの再分類)のために利用されることがあります。それに同意できない場合は書面による制限や削除を要求することができます。解析前の同意撤回には対応(検体の廃棄)することが可能ですが、解析後のデータは米国 HIPPA 法(医療保険の携行と責任に関する法律)に基づき一定期間(およそ 6 年)データ保持することを規制当局から求められておりますので、保管期限後に米国 Myriad Genetics, Inc.のプライバシーチームによって削除されます。保存期間は日本の個人情報保護法に準拠して保管・管理されます。

● 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(バリエント)は「病的変異/病的変異疑い/VUS(臨床的意義不明のバリエント)/遺伝子多型/遺伝子多型の可能性」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

わかります。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。*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、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。ただ撤回された場合でも、本検査によって得られた匿名化された情報は検査精度の向上(バリエーションの再分類)のために利用されることがあります。同意撤回により保存期間後にデータが削除された場合には、バリエーションの再分類のご提供*はできません。また、検査費用は返還されません。不明な点がある場合は主治医にご相談ください。

*データベースの更新により、バリエーションに臨床的に重要な変更が生じた場合に、最新の報告書をご提供することです。

● 個人情報の管理について

この検査は本病院を通じて外部機関(米国 Myriad Genetics, Inc.)に委託して実施します。あなたの検体とあなたを直接特定できない形(匿名化)にした情報およびゲノムデータ(以下「個人情報」と呼びます)は海外で取り扱われます。検査の委託先企業(以下「委託先企業」と呼びます)は個人情報について、日本の法令あるいは指針の規定に基づいて取り扱います。また委託先企業は以下の規則あるいは法律の適用対象であり、これらを遵守しています。

- GDPR (EU 一般データ保護規則)
- HIPAA (医療保険の携行性と責任に関する法律)

HIPAA の民間部門には OECD プライバシーガイドライン 8 原則(1.収集制限の原則、2.データ内容の原則、3.目的明確化の原則、4.利用制限の原則、5.安全保護措置の原則、6.公開の原則、7.個人参加の原則、8.責任の原則)に対応する事業者の義務および本人の権利がすべて規定されています。米国および日本は APEC の CBPR(越境プライバシールール)システムの加盟国です。CBPR システムはその加盟条件として APEC のプライバシーフレームワークに準拠した法令を有していることが規定されています。そのため米国における個人情報の取り扱いは日本と同等の水準であることが期待されます。

委託先企業は検査業務遂行と完了のために、業務の範囲内で本検査の結果と付帯するあなたの個人情報を日本人および、日本に所在する検査受託元に提供します。あなたの個人情報が適切なデータ保護水準を持たない第三国に提供されることはありません。

委託先企業は個人情報を紛失、誤用、不正アクセス、開示、改ざん、破壊から保護するために合理的な予防措置を講じています。委託先企業は個人情報の使用目的、正確性、最新性、完全性、信頼性を維持するために合理的な努力を払っています。公的に証明された本人からの申し出があった場合に限り、あなたには委託先企業に対して次の権利が付与されます。

- 誤ったデータを修正する権利
- データを消去する権利
- 処理を制限する権利
- 異議を申し立てる権利

委託先企業におけるデータ処理があなたの同意に基づいて実施されたものであっても、あなたはいつでもこの同意を取り消すことができます。個人情報の一部は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。個人情報には性別、診断情報、骨髄移植歴、造血器腫瘍罹患歴などが含まれます。

● お問い合わせ先

ご質問がございましたら、ご遠慮なくおたずねください。

【出典】

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)Struewing 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

乳がんにおける BRCA1/2 遺伝子の検査同意書(ご本人控え)

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、およ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(米国 Myriad Genetics, Inc.)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

乳がんにおける BRCA1/2 遺伝子の検査同意書(病院控え)

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、およ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(米国 Myriad Genetics, Inc.)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