**膵がん患者さんにおける*1/2*遺伝子の検査について**

**4**ページ中**1**ページ目

**●*BRCA1/2*遺伝子検査の目的**

膵がんの治療として、手術（外科治療）、化学療法、放射線療法、緩和治療等がありますが、膵がんは進行した状態で発見されやすいため、外科切除が難しく化学療法を行う患者様も多いです。また、手術後に再発を認めた場合も、化学療法を行うことが多いです。この様な患者さんに対して、PARP阻害薬と呼ばれる新しい種類の（がん細胞の増殖等に関わる特定の分子（タンパク質）に対して働く薬剤）が使用されることがあります。この薬を使用する際には、*BRCA1/2*と呼ばれる遺伝子の検査を行う必要があります。*BRCA1/2*遺伝子検査は、血液中の正常細胞（生殖細胞系列）における*BRCA1/2*遺伝子の病的な変異（バリアント）の有無を確認するための検査です。

**●*BRCA1/2*遺伝子検査で明らかになること**

膵がんの約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（）」です。

この遺伝子検査を実施し*BRCA1/2*遺伝子に病的な変異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り、乳がんや卵巣がん、膵がん、前立腺がんなどのリスクが高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2～3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治療**

*本検査によって特定されたBRCA1/2*遺伝子*の変異*は「病的変異/病的変異疑い/(臨床的意義がわかっていない変異)/遺伝子多型（病的でない変異）/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PARP阻害薬が加わります。その他の方はPARP阻害薬は使用せず、従来の治療が行われます。

また、病的変異がないと判断された場合でも、遺伝性ではないと証明されたわけではありませんので、詳細は主治医とご相談ください。

*BRCA1/2*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、*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。

**4**ページ中**2**ページ目

**●*BRCA1/2*遺伝子変異の遺伝について**

生殖細胞系列の*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（ご両親、兄弟姉妹、お子さんやお孫さん）にも病的な変異をもつ方がいらっしゃ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、膵がん、前立腺がんなど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*遺伝子を受けることにより治療の選択肢が増えたり、HBOCであるかどうかがわかるメリットがあります。一方で、*BRCA1/2*遺伝子に病的な変異があった場合は、ご家族を含む方への病気に関する不安や悩みを生じることがあります。そのようなことから、*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、今後の気を付けること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今後の本検査の精度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。ご不安なこと、ご不明なことがある場合、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されます。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*遺伝子検査の質を高め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、ご遠慮なくおたずねください。

【出典】

1）Takai E, et al. Ann Sug 2020 (Publish Ahead)

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

 **膵がんにおける*BRCA1/2*遺伝子の検査同意書（ご本人控え）**

**4**ページ中**3**ページ目

**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**

 **膵がんにおける*BRCA1/2*遺伝子の検査同意書（病院控え）**

**4**ページ中**4**ページ目

**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、*BRCA*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**