

倫理審査申請書

富山赤十字病院倫理委員会
委員長 清水一夫 殿

申請者名 桑間直志
所 属 産婦人科
職 名 医師

※ 承認番号 299

1. 課 題 名	遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) に関連するBRCA1/2 遺伝子検査の実施	
2. 主任研究者	所属・職・氏名	第1産婦人科部長 桑間直志
3. 分担研究者	所属・職・氏名	副院長、第3外科部長 佐々木正寿 第1外科部長 芝原一繁 第2外科部長 竹原朗 外科医師 渡邊和英 外科医師 奥出 輝夫 外科医師 毛利亮祐 外科医師 垣内大毅 外科医師 野島晃己 第2産婦人科部長 高橋裕 第3産婦人科部長 藤間博幸 第4産婦人科部長 岡田潤幸
4. 研究等の概要	<p>乳癌の約7~10%、卵巣癌の約15%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「遺伝性乳癌卵巣癌症候群」である。この遺伝子検査で病的な変異があることが分かった場合、遺伝性乳癌卵巣癌症候群と診断され、PARP 阻害薬の内服治療の適応となる。また令和2年4月の診療報酬改訂により遺伝性乳癌卵巣癌症候群が疑われる患者にも適応追加され、コンパニオン診断・治療に加えて予防的治療の保険適用がなされた。当院では現在、富山大学附属病院等に紹介依頼して、BRCA1/2 遺伝子検査を行っているが、当院の婦人科・外科においてもこのBRCA1/2 遺伝子検査を行っていきたいと考えている。</p>	
5. 研修等の対象及び実施場所	<p>検査の対象者：</p> <p>① 初発の進行卵巣癌患者の腫瘍細胞を検体とし、次世代シーケンシングにより、抗悪性腫瘍剤による治療法の選択を目的としてBRCA1 遺伝子及びBRCA2 遺伝子の変異の評価を行う</p> <p>② 転移性もしくは再発乳癌患者、初発の進行卵巣癌患者、遺伝性乳癌卵巣癌症候群が疑われる乳癌もしくは卵巣癌患者の血液を検体とし、PCR 法等により抗悪性腫瘍剤による治療選択または遺伝性乳癌卵巣癌症候群の診断を目的としてBRCA1 遺伝子及びBRCA2 遺伝子の変異の評価を行う</p> <p>検査場所：</p> <p>① の場合：病理検査部</p> <p>② の場合：中央処置室</p> <p>検査機関：</p>	

① の場合：病理診断科部長 前田宜延医師に確認中

② の場合：SRL社を介して Myriad 社（アメリカ）に送られる

6. 研究等における医学的倫理的配慮について（（1）～（3）は必ず記載のこと）

（1）研究等の対象とする個人の人権擁護

患者に「乳癌／卵巣癌における BRCA1/2 遺伝子の説明書」を用いて説明し、検査は本病院を通じて外部機関に委託して実施する。その際、血液検体等は主治医を通じ検査の委託先に提供され、委託先においても血液検体等は個人が特定できないように適切に処理される。当院において、非発症保因者の検査結果は、検査部担当者2名が検査部門の検査システム内で保管する。検査結果書原本は、鍵付きの所定の戸棚にて保管・管理する。遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は、全ての医療情報と同様に、守秘義務を徹底し、被検者の了解なく血縁者を含む第三者に開示しないことを徹底する。血縁者への開示については、担当する医師の単独の判断ではなく、倫理委員会に諮って対応する。

（2）研究等の対象となる者に理解を求め同意を得る方法

検査目的、検査で明らかになること、検査方法、検査結果とその後の治療、BRCA1/2 遺伝子変異の遺伝について、遺伝に関する専門家への相談、個人情報等の管理等について説明書を作成し、それに基づいて主治医が丁寧に説明を行い意思を確認する。遺伝カウンセリングが必要な場合は、富山大学附属病院と連携する。

（3）研究等によって生じる個人への不利益並びに危険性と医学上の貢献の予測

検査を受けない場合は、遺伝性乳癌卵巣癌症候群の診断には至らず、適切な治療が施されない可能性がある。また検査結果に病的変異があった場合の、被検者及びその血縁者において、結果の受容や遺伝子情報保有等の様々な心理学的苦痛が懸念される。それらに適応できるよう遺伝医療の専門家と連携を密に図り、支援を行うことで、被検者の遺伝性乳癌卵巣癌症候群の適切な治療やサーベイランスを提供できる。