

説明文書

BRCA1/2 遺伝子検査

この文書は、患者： _____ 様への BRCA1/2 遺伝子検査について、その目的、内容、危険性などを説明するものです。説明を受けられた後、不明な点がありましたら何でもおたずねください。

(説明者記入欄)

説明年月日：	年	月	日		
<hr/>					
説明時間：	時	分	～	時	分
<hr/>					
説明場所：					
<hr/>					
説明医師：	Ⓢ ※自署の場合は押印不要				
<hr/>					
同席看護師：	Ⓢ ※自署の場合は押印不要				
<hr/>					

(説明を受けた方の記入欄)

本人：	
(自署)	
<hr/>	
同席者氏名：	本人との関係
	()
<hr/>	
同席者氏名：	本人との関係
	()
<hr/>	

1. あなたの病名と病態

<遺伝性乳がん卵巣がん症候群について>

がんは、遺伝要因（親から受け継いだ遺伝子の情報）と環境要因（食生活、生活習慣、生活環境など）が関係しあって発症すると考えられています。しかし、乳がんの5~10%、卵巣がんの10~15%は、遺伝要因が強く関係して発症する遺伝性のがん（遺伝性腫瘍）と言われています。そのうちの1つが、遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）です。遺伝性乳がん卵巣がん症候群の方は、生まれつき *BRCA1* 遺伝子もしくは *BRCA2* 遺伝子（以下、*BRCA* 遺伝子）に病的な変異を持っています。

次の項目に当てはまる方は、遺伝性乳がん卵巣がん症候群の可能性ががあります。

- ・若い年齢で乳がんを発症する
- ・両方の乳房で乳がん発症する
- ・卵巣がんを発症する
- ・家系内で乳がんもしくは卵巣がんの方が複数いる
- ・男性で乳がんを発症する

BRCA 遺伝子に病的な変異がある方は一般の方に比べて、乳がん、卵巣がん、男性乳がん、前立腺がん、膵臓がんの発症リスクが上がるということが知られています。しかし、全員が乳がんや卵巣がんを発症するというわけではなく、一生がんを発症しない人もいます。

表 *BRCA* 遺伝子に病的な変異が認められた場合の80歳までのがん発症リスク

	日本人一般女性	<i>BRCA1</i> 変異	<i>BRCA2</i> 変異
乳がん（女性）	生涯で 10.2 % ¹⁾	72 % ³⁾	69 % ³⁾
卵巣がん	生涯で 1.3 % ¹⁾	44 % ³⁾	17 % ³⁾
乳がん（男性）	70歳までに 0.1 % ²⁾	1.2 % ²⁾	7~8 % ²⁾
前立腺がん	生涯で 9 % ¹⁾	25 % ⁴⁾ ※1	~15 % ⁵⁾ ※2

1) 国立がん研究センターがん情報サービス『がん登録・統計』2015年データより作成

2) Liede A et al. *J Clin Oncol.* 2004; 22(4): 735-742.

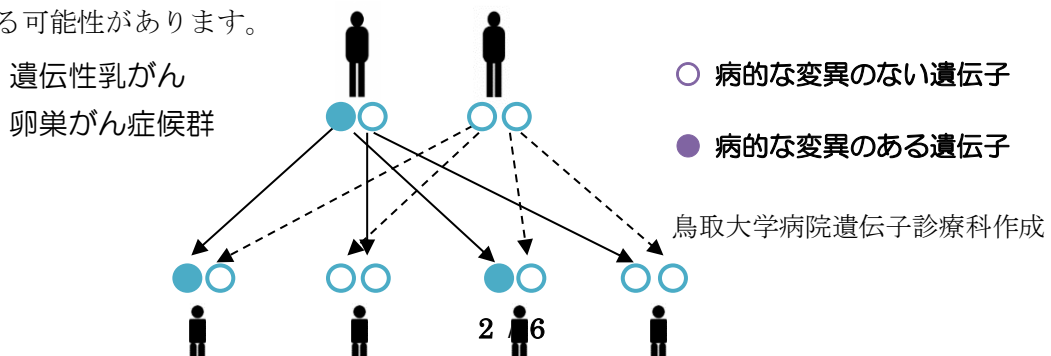
3) Kuchebaecker K, et al. *JAMA.* 2017; 317: 2402-2416.

4) Struwing JP, et al. *N Engl J Med.* 1997; 336(20): 1401-1408

5) Kote-Jarai Z, et al. *Br J Cancer.* 2011; 105(8): 1230-1234.

※1 70歳まで ※2 65歳まで

BRCA 遺伝子の病的な変異をもつ方の子どもは男女関係なく、1/2 (50%) の確率で同じ病的な変異を有しています。また、きょうだい、親は 1/2 (50%) の確率で同じ病的な変異を有している可能性があります。



2. この検査、治療の目的・必要性・有効性

本検査は、あなたが遺伝性乳がん卵巣がん症候群かどうかを診断するために実施します。本検査を受けることで、がん発症の原因の特定、術式や薬剤の選択、新たながんの発症予防に役立つ情報が得られる可能性があります。

3. この検査、治療の内容と注意事項

1) 検査方法

血液を 7ml 採取し、検査会社に搬送します。検査会社では、血液から DNA を抽出して BRCA 遺伝子の病的な変化の有無を調べます。

<検査実施にあたっての注意事項>

同種移植（例えば、骨髄または末梢幹細胞移植）を受けた患者さんまたは慢性リンパ球性白血球の病歴がある場合は検査を受けていただくことができません。

2) 検査結果とその解釈・検査精度・診断の限界

検査の結果は、「陽性」、「陰性」「不明 (Variant of uncertain significance:VUS)」のいずれかで報告します。

・「陽性」は、BRCA 遺伝子に病的な変異が見つかったことを意味し、遺伝性乳がん卵巣がん症候群と確定診断されます。今後乳がんや卵巣がんなどを発症する可能性があります。ただし、いつ発症するかということまでは予測できず、一生がんを発症しない人もいます。患者さんの両親、きょうだい、子は 1/2 (50%) の確率で同じ変異を持っています。

・「陰性」は、BRCA 遺伝子の調べた部位に病的な変異が見つからなかったことを意味し、遺伝性乳がん卵巣がん症候群の可能性は低いと言えます。ただし、本検査では検出できない部位の遺伝子の変異や、本検査で調べた遺伝子以外の遺伝子に病的な変異がある可能性は残りますので、今後「乳がん、卵巣がんを発症しない」ということを意味するものではありません。

・「不明 (Variant of uncertain significance:VUS)」は、本検査で見つかった BRCA 遺伝子の変異が、現時点では、病的か区別がつかないことを意味します。今後多くの方が遺伝子検査を受け、データが蓄積されると、将来的に病的な変異かはっきりする可能性があります。検査会社が定期的にデータを確認しており、判定が変わった場合は検査会社から当院へ連絡があります。その場合には、改めて結果をお伝えいたします。本検査を受けた人のうち「不明」という結果になる方は数%程度です。

3) 本検査を受けることで想定される利益・不利益

本検査を受けることで、一般的に以下のような利益が考えられます。

・検査結果が、術式選択や薬物選択など今後の治療に役立つ情報となる可能性があります。

<陽性の場合>

・遺伝性乳がん卵巣がん症候群に適した検診、検査を定期的に受けるなどして、今はあらか

れていない症状の早期発見・治療につながる可能性があります。

- ・がんを発症していない乳房や卵巣を予防的に摘出し、がんの発症リスクを抑えられる可能性があります。

- ・血縁者の方が本検査を希望された場合、検査を行うことができ、血縁者の方の健康管理に役立つ情報が得られる可能性があります。但し、保険診療で本検査を受けられる人は条件がありますので詳細は医師より説明します。対象外の方の遺伝子検査及び、陽性だった場合に推奨されている定期的な画像検査などは自費診療が基本となります。

<陰性の場合>

- ・遺伝性乳がん卵巣がん症候群の可能性は、現時点では低いと考えられることが分かります。

本検査を受けることで、一般的に以下のような不利益が考えられます。

<陽性であった場合>

- ・将来、乳がんや卵巣がんなどを発症するリスクが高いことを知り、不安を感じる可能性があります。血縁者の方が同じ変異を持っている可能性があり、血縁者の方ががんの発症に関する不安や罪悪感を持つ可能性があります。不安や心配になった際は遺伝カウンセリングにて相談できます。詳細は項目 7) 8) をお読みください。

- ・日本には、生命保険や健康保険において遺伝情報に基づく差別を禁止する法律は存在しないため、結果を保険会社に開示すると、その結果があなたやご家族のある種の保険の契約締結に影響を及ぼす可能性があります。ただし、当院や検査会社が、保険会社に対してあなたの許可なく情報を提供することはありません。

<不確定あるいは陰性だった場合>

- ・本検査では検出できない変異や、BRCA 遺伝子以外の遺伝子に病的な変異がある可能性は否定できません。そのことについて心配や不安を感じる可能性があります。

- ・がんを発症した原因が特定されなかったことで、検査を受けたことに対して後悔する可能性があります。

4) 本検査を受けないことで想定される利益・不利益

術式や治療の選択において有益な情報が得られない可能性があります。説明を受けたのちに、本検査を受けないことを選択されたとしても、当院の診療、他の検査を受けられなかったり、医師等の対応において不利益を受けることはありません。

これらの利益・不利益は一般的に考えられるものなので、あなたにとっての利益・不利益について考えることは重要です。遺伝情報は生涯変化しませんので、本検査を受けるかどうかや検査を受ける時期は、十分にご検討いただいた上で、ご自身の自由意思で決定してください。受けないことを選択された後も再度本検査の受検を検討することは可能です(その際は、再度説明を受けていただくこととなります)。

5) 検査結果の報告の方法

担当医師が検査結果を直接説明します。採血を実施してから検査結果をお返すまでに3～4週間かかります。

検査を受けた方の体調が優れず、検査結果を聞きに来られない場合、説明を理解することが難しい場合などは、ご家族や後見人などの代理人に詳しく説明します。検査結果を待つ間に気持ちに変化し、結果を知りたくないと考えられた場合は、検査結果を知らないでいることができます。検査結果は、ご本人（または代諾者）の承諾がない限り、第三者に開示しません。

6) 個人情報保護について

血液検体は匿名化した状態で検査会社に提出します。したがって、検査会社には名前、住所などの個人情報は伝わりません。血液検体は本検査にのみ使用され、あなたの承諾なしに他の検査に使用されることはありません。

7) 遺伝の悩み及び遺伝学的検査前後の不安に対する遺伝カウンセリング

鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科では、遺伝カウンセリングを実施しています。遺伝カウンセリングでは、遺伝医療の専門家があなたやあなたのご家族の気持ち・考え方・ライフスタイル・社会的背景を尊重し、納得のいく決断ができるようにサポートを行っています。遺伝子検査を受けるかどうかや家族に結果をどのように伝えるかなどを相談することができます（本検査対象者は保険診療）。また、遺伝性乳がん卵巣がん症候群と診断された方の血縁者の方の相談にも対応しています（自費診療）。ご相談を希望される場合は、遺伝子診療科にご連絡ください。

鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科（総合診療外来）

TEL 0859-38-6692 平日 9時～16時30分

8) 鳥取大学医学部附属病院との連携について

当院は、鳥取大学医学部附属病院と連携して、遺伝性乳がん卵巣がん症候群の診療を行っています。本検査で、陽性であった場合には、遺伝カウンセリングを受けることが推奨されています。遺伝カウンセリングでは、臨床遺伝の専門家より遺伝について詳細な情報をお伝えし、本人とご家族の今後のことについて一緒に考えます。陽性であった場合、鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科の受診をお勧めしています。

4. この検査、治療に伴う危険性とその発生率

通常の血液検査と同じ方法で行なうため、危険性は低いと考えられます。しかし、人によっては採血で気分が悪くなったり、針を刺した部分が痛んだり、青くなったりすることがあります。

万が一、合併症が起きた場合には最善の処置・治療を行います。なお、その際の経費は、原則として通常の保険診療による負担となりますのでご了承ください。

5. 代替可能な検査、治療およびそれに伴う危険性とその発生率

代替可能な検査はありません。

6. 何も検査、治療を行わなかった場合に予想される経過

症状や本検査以外の検査結果などを踏まえた上で治療方針や検査の方針を決定します。遺伝性乳がん卵巣がんの可能性が高いと考えられる場合には、そのことを考慮したうえで治療や血縁者の方々のがん予防や検診を推奨することがあります。

7. 注意事項

抗凝固剤、抗血小板薬の内服をされている方は、必ず主治医にお伝えください。

8. 検査、治療の同意を撤回する場合

いったん同意書を提出しても、検査が開始されるまでは、本検査を受けることを中止することができます。また、検査の結果を聞かないという選択をすることもできます。(ただし、検査は実施されているため、検査費用は発生します。費用の払い戻しはいたしません。) 検査を同意撤回するには、その旨を連絡先に記載している電話番号へ連絡してください。他医療機関でのセカンドオピニオンを聞いた上で決めていただいても結構です。

9. 連絡先

本検査、治療について質問がある場合や、検査、治療を受けた後緊急の事態が発生した場合には、下記までご連絡ください。

【連絡先】

住所：鳥取県倉吉市東昭和町 150 番地

病院：鳥取県立厚生病院 診療科：

(主治医：)

電話：0858-22-8181