「BRCA1/2 遺伝学的検査で遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)と診断困難な症例を対象とした統合ゲノム解析による未同定 BRCA1/2 構造異常の探索に関する多機関共同観察研究」に対するご協力のお願い

研究責任者　阿部　典恵
研究機関名　中頭病院
（所属）　乳腺科

ここのたび当院では、上記の医学系研究を、慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認ならびに研究機関の長の許可のもと、倫理指針および関係法令を遵守して実施します。

本研究では､既に診療の過程で取得された試料･情報を用いて解析を行う後ろ向き研究について、情報を公開しています。新たに研究へ参加される方については、本オプトアウトの対象ではなく、別途説明文書を用いて文書による同意をいただいた上で研究を実施します。

本研究への協力を希望されない場合は、「8 お問い合わせ」連絡先までお申し出ください。

1　オプトアウトの対象となる方

以下に該当する方を対象とします。

1）BRACAnalysis または同等の BRCA1/2 遺伝学的検査で inconclusive または判定困難となった患者、あるいは標準的な BRCA1/2 遺伝学的検査で病的バリアントが検出されなかったものの、家族歴、発症年齢等から臨床的に HBOC が疑われる、または BRCA1/2 遺伝子異常が疑われる 18 歳以上の患者

2）既存試料・既存情報または既解析データが利用可能な患者。

2　研究課題

承認番号　20261099

研究課題名　BRCA1/2 遺伝学的検査で遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）と診断困難な症例を対象とした統合ゲノム解析による未同定 BRCA1/2 構造異常の探索に関する多機関共同観察研究

3　研究組織

研究代表機関	研究責任者
慶應義塾大学医学部	がんゲノム医療センター　教授　西原　広史
共同研究機関	研究責任者
社会医療法人博愛会 相良病院	乳腺・甲状腺外科、遺伝相談外来　医員　満枝　怜子
社会医療法人敬愛会 中頭病院	乳腺科　部長　阿部　典恵

４　本研究の目的、方法

本研究では、BRCA1/2 遺伝学的検査では診断が困難であった症例について、既存の試料および診療情報を用いて追加のゲノム解析を行い、通常の検査では検出が難しい BRCA1/2 遺伝子の構造異常、モザイク異常、スプライシング異常などを明らかにすることを目的としています。

「統合ゲノム解析」とは、1 つの検査だけでは見つけにくい遺伝子の変化を調べるために、複数の検査方法を組み合わせ、その結果を総合的に判断する解析です。具体的には、DNA の文字の並びだけでなく、遺伝子の一部が大きく欠けている、増えている、向きが変わっている、別の場所へ移っているといった変化や、DNA から RNA（遺伝子の情報をもとに作られる物質）が正しく作られているかを調べます。症例ごとに必要な方法を選んで行います。

また、利用可能な場合には保存されている腫瘍組織を解析し、生まれつきの遺伝子の変化と腫瘍で生じた変化との関連について検討します。

本研究では、以下の情報を電子カルテ等から収集します。

- 背景情報：年齢、性別、診断名、発症年齢、既往歴、治療歴、家族歴、遺伝カウンセリング実施状況
- 臨床情報：臨床診断名、病理診断名、病期、治療内容、治療経過、再発の有無、薬物療法歴、PARP 阻害薬使用歴、最終転帰
- 遺伝子検査情報：BRACAnalysis 等の既存遺伝学的検査結果、がん遺伝子パネル検査結果、既存ゲノム解析結果

５　協力をお願いする内容

診療の過程で既に採取・保存されている血液、DNA、RNA、腫瘍組織、正常組織等の試料、および診療情報を研究に利用させていただきます。必要に応じて、保存されている試料について追加の遺伝子解析、RNA 解析、免疫染色等を実施する場合があります。

研究で使用する試料・情報は研究番号を付けて管理し、お名前などの個人情報を削除した状態で解析します。

６　本研究の実施期間

研究実施許可日～2031 年 3 月 31 日

７　外部への試料・情報の提供

研究の一部の解析については、外部の専門解析機関へ委託する場合があります。

共同研究機関または解析委託先へ試料・情報を提供する場合には、お名前、住所などの個人情報は提供せず、研究番号のみを付した試料・情報を提供します。

８　お問い合わせ

研究事務局

・　　慶應義塾大学医学部　がんゲノム医療センター　中村康平
・　　住所：　東京都新宿区信濃町 35
・　　電話：　03-5315-4374　（平日 10:00-16:00）

当院窓口

- 中頭病院　乳腺科　阿部典恵
- 住所：　沖縄県沖縄市字登川 610 番地
- 電話：　098-939-1300　（平日 8:30-17:30）