

IRB番号「2019-GA-1169」

研究課題名「BRCA遺伝学的検査に関するデータベースの作成」

1. 研究の対象

当院において、BRCAを含む遺伝学的検査を受検し、BRCAに病的変異またはVUSが検出された方を対象とします。また、inconclusiveやspecial interpretationなどの解釈の難しいバリエーションが検出された方も対象とします。

また、日本HBOCコンソーシアムの登録事業に登録された症例のうち、同意書の「本研究終了後も、情報が保存され、将来新たに計画される遺伝子解析を含む研究に使用されることに同意が取れている症例については、データを移行して今後の登録事業にも用いることとします。

2. 研究の目的・方法

遺伝性乳がん卵巣がんのデータベースを構築し、わが国の遺伝性乳がん卵巣がんの臨床的および遺伝学的特徴を明らかにし、当事者の診療に対する保険適応や標準治療（ガイドライン収載）に結びつけていくことを目的とします。

本研究は、JOHBOCのHBOC家系登録事業の一環として行い、本研究に参加する各医療機関においては、研究実施責任者を定め本研究計画に準じた研究計画を作成し、各施設の倫理審査委員会等の審査承認が得られた施設による多施設共同研究として実施しています。

- 1) JOHBOCとNCDが共同で作成した家系登録用のテンプレートを用いて、対象者の診療録、遺伝カウンセリング記録から対象者およびその血縁者の臨床情報を入力する。
- 2) 入力したデータは各医療機関で個人の氏名、生年月日、電話番号、また診療情報等、個人を識別できる情報を削除し符号化した上で、適宜NCDに送付する。登録したデータはすべての症例で年1回更新することとする。登録した症例の当該年度の集計は毎年8月末日に各年度の集計を行う。
- 3) 基本データの解析はNCDにて行う。
- 4) 登録データより、基本データ（BRCA遺伝子変異検出率、腫瘍のバイオマーカー、家族歴の特徴、フォローアップの状況など）を解析することとする。
- 5) わが国のHBOC診療の実態を明らかにするために継続してBRCA変異保持者の登録を行い、わが国に根ざした信頼度の高いデータベース構築を行う。データの管理はNCDにて行う。実際の参加手順については別紙6登録・参加要綱を参照。
- 6) 更に、国際HBOC研究機関であるCIMBA（The Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2、<http://cimba.coge.medschl.cam.ac.uk/>、イギリス）に解析データの一部を登録し、民族間の差異を検討し日本人の特性を明らかにする。また、ENIGMA（Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles、<https://enigmaconsortium.org/>、オーストラリア）に変異型の登録を行い、変異の解釈の改善を図る。今後、国際協力が進むことが想定されるのでさらに多くの登録事業に協力することが想定される。その際はJOHBOCの倫理委員会に申請し、承認を得た上で新たな国際事業に参加するものとし、国際協力の現状をJOHBOCのホームページで公開する。
- 7) 解析したデータは日本乳癌学会及び日本婦人科腫瘍学会等の関連学会および専門誌で発表し、社会に還元していく。発表に際し、個別の症例を例示する場合には、患者が特定されないように患者および血縁者の情報の表記に配慮する。

3. 研究期間

承認日 ～ 2023年12月31日

4. 研究に用いる試料・情報の種類

本研究に用いる下記の情報につきましては、倫理審査委員会の承認を受けた研究計画書に従い、個人が特定されないように適切に匿名化処理を行った上で取り扱っています。

情報：患者、家族の基本情報、病歴、遺伝子検査に関する情報、フォローアップ・予防治療に関する情報等

5. 外部への試料・情報の提供

データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。個人を識別できる情報は削除し符号化して提出します。対応表は、当会において適切に保管・管理します。研究参加の各施設にて行われたBRCA遺伝子検査の受検者に対し、説明文書をもとに研究の説明を行い、完全な自由意思を持って同意が得られた場合にデータの収集を行います。実施されたBRCA遺伝学的検査の結果、および患者や血縁者のがん発生などの臨床情報を診療録と遺伝カウンセリング記録から収集します。データの登録のためにNCDが提供する臨床レジストリシステムを用い、対象被検者の臨床情報を、電子登録するので、書面による症例報告書は作成しません。

6. 研究組織

日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構 認定施設
(公式ホームページ：<http://johboc.jp/shisetsulist/>)

お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。
また、情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

公益財団法人 がん研究会有明病院
〒135-8550東京都江東区有明三丁目8番31号
研究責任者 乳腺外科 上野貴之
連絡先：電話番号03-3520-0111(代表) FAX番号03-3520-0141

研究代表者：

昭和大学臨床ゲノム研究所 所長
昭和大学医学部 乳腺外科特任教授 中村清吾
住所：〒142-8555 東京都品川区旗の台1-5-8
TEL：03-3784-8707
FAX：03-3784-8707