

**研究課題名:** *BRCA2* 病的バリエント: c.5576\_5579 del と他の *BRCA2* 病的バリエントとの臨床病理学的特徴の比較検討

### 【はじめに】

兵庫県立がんセンター遺伝診療科では、神戸大学大学院医学研究科外科系講座産科婦人科学分野と共同で、遺伝性乳癌卵巣癌症候群のなかでも *BRCA2* 遺伝子に病的変化（バリエント）のある患者さんを対象に観察研究を実施しております。兵庫県立がんセンターの長の許可を受けている研究であり、内容については下記のとおりとなっております。尚、この研究についてご質問がございましたら、最後に記しております【お問い合わせ先】まで連絡をいただきたく思います。

### 【本研究の目的】

本研究では遺伝性乳癌卵巣癌症候群のなかでも、特に兵庫県立がんセンター周辺地域に多い *BRCA2* 病的変化: c.5576\_5579 del に注目し、この病的変化と他の *BRCA2* 病的変化との臨床病理学的特徴の比較検討をすることでよりよい治療や疾患の予防方法に繋げることを目指しています。

### 【本研究の背景】

遺伝性乳癌卵巣癌症候群は狭義には *BRCA1* あるいは *BRCA2* の生殖細胞系列の病的変化に起因する卵巣癌・卵管癌・腹膜癌および乳癌をはじめとするがんの易罹患性症候群です。ヒトの染色体は2本が対になっていますが、遺伝性乳癌卵巣癌症候群の方はこの2本のうちの1本の染色体の *BRCA1* あるいは *BRCA2* に病的な変化があります。*BRCA1* あるいは *BRCA2* は DNA の修復機構に関与しており、何らかの原因でもう1本の病的な変化のない *BRCA1* 遺伝子あるいは *BRCA2* 遺伝子の機能が失われると DNA の修復機構の機能が落ちてしまい、卵巣癌や乳癌に罹り易くなってしまうと考えられています。*BRCA2* の病的変化には地域偏在性があることがわかっており、特に *BRCA2* c.5576\_5579 del は当がんセンター周辺地域に多いことがわかっています。私たちはこの *BRCA2* 病的変化と他の *BRCA2* 病的変化との臨床病理学的特徴の比較検討をすることで、遺伝性乳癌卵巣癌症候群のよりよい治療や疾患の予防方法の開発に繋がられないかと考えています。

### 【研究期間】

研究実施許可日から 2026年3月31日まで

### 【研究対象者】

当院に受診された遺伝性乳癌卵巣癌症候群の方で、*BRCA2* 病的変化を持っている卵巣

癌および乳癌の方。

### 【取り扱うデータおよび試料・情報の項目および研究方法】

試料: 腫瘍組織

臨床（遺伝）情報: *BRCA2*病的変化、罹患年齢、治療経過等

試料および情報は仮名加工の上で、兵庫県立がんセンターならびに神戸大学大学院医学研究科外科系講座産科婦人科学分野において、施錠された実験室に保管するか、施錠された冷蔵庫に保管します。

研究方法: これらの試料および臨床（遺伝）情報を用いて、臨床的背景、治療成績や腫瘍組織の病理学的特徴を解析します。

### 【個人情報保護の方法】

個人情報保護に配慮するため、患者さんの試料や情報は識別することができないよう、対応表を作成して管理します。

### 【研究へのデータ提供による利益・不利益】

利益: 本研究で生じる個人の利益は、特にありません。

不利益: 保存検体を用いた研究と、カルテからのデータ収集のみであるため、特にありません。

### 【研究終了後のデータの取り扱いについて】

試料提供者が試料の廃棄を求めた場合、あるいは研究期間終了後5年間保管した後、試料の個人情報や仮名加工番号などを全て削除して廃棄します。破棄する際は、シュレッダーや焼却処理など、物理的・電子的に読み取れないようにしてから廃棄します。

### 【遺伝カウンセリング体制】

本研究に対して不安に思うことや、相談したいという要望がある場合には、医師および遺伝カウンセラーによるカウンセリングを行います。その場合のカウンセリング費用に関しては、自己負担となる場合があります。

### 【研究機関】

兵庫県立がんセンター遺伝診療科（研究責任者 松本光史）

神戸大学大学院医学研究科外科系講座産科婦人科学分野（研究代表者: 若橋 宣）

### 【研究資金の調達方法】

研究代表者および共同研究者の科学研究補助金、基盤研究費、奨学寄付金などを研究資

金とします。

#### 【利益相反】

本研究に関する利益相反はありません。

#### 【研究成果の公表について】

学術目的のために論文や学会で公表されることがありますが、その場合には、患者さんを特定できる情報は利用しません。研究の成果に関する知的財産権については、研究対象者には帰属しないことをご理解ください。

#### 【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。また、試料・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し出ください。研究へのデータ使用の取り止めについてもいつでも可能です。取りやめを希望されたからといって、何ら不利益を受けることはありません。データを本研究に用いたくない場合にも、下記の連絡先までご連絡ください。研究に参加しない場合でも不利益を受けることはありません。

取り止めの希望を受けた場合、それ以降、患者さんデータを本研究に用いることはありません。しかしながら、同意を取り消した時、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合には、結果を廃棄できない場合もあります。また研究対象者が希望された場合には、他の研究対象者等の個人情報の保護、及び独創性の確保に支障がない範囲で、研究計画書等の試料を入手、閲覧できます。希望される場合にも下記連絡先までお問い合わせください。

〒673-8558 兵庫県明石市北王子町 13-70

兵庫県立がんセンター

遺伝診療科/腫瘍内科 松本光史

Tel: 078-929-1151 / Fax: 078-929-2380

〒650-0017 神戸市中央区楠町 7-5-1

神戸大学大学院医学研究科外科系講座

産科婦人科学分野 若橋 宣

Tel: 078-382-6000 / Fax: 078-382-6019