

BRCA1/2 遺伝子検査 BRCAssure[®] 同意書 雛形

「BRCA1/2 遺伝子検査」について、ご説明を受けられて、理解された項目にチェックしてください。

1. 検査の目的

- BRCAssure[®]は、遺伝性乳がん卵巣がん症候群（以下 HBOC）との関連が知られている BRCA1/2 遺伝子に、がんの発症リスクを高める病的な変化があるか無いかを調べる検査です。

2. 検査の対象

- HBOC には、以下のような特徴があります。ご自身や血縁者にひとつでも当てはまれば、HBOC が疑われます。ただし、HBOC を疑う理由は様々で、必ずしもこれらに限定されないため、ご自身の病歴や家族歴などをもとに医師や遺伝カウンセラーと相談してください。
 - 若年で乳がんを発症（目安は 40 歳未満）
 - トリプルネガティブ乳がんを発症
 - 両方の乳房に乳がん、もしくは片方の乳房に複数回の乳がんを発症（再発・転移ではない）
 - 特定のがんを発症
例）卵巣がん（卵管がん・腹膜がんを含む）、男性乳がん、すい臓がん
 - 乳がんと診断され、かつご自身以外の血縁者に以下のいずれかの家族歴がある
 - ✓ 若年の乳がん、卵巣がん（卵管がん・腹膜がんを含む）、男性乳がん、悪性度の高い前立腺がん、膵臓がん
 - ✓ 2 人以上の乳がん、両方の乳房の乳がん、片方の乳房に複数回の乳がん

3. 検査の方法

- BRCAssure[®]は採血で行われます。採取した血液から DNA を抽出し、次世代シーケンサー（NGS）を使って BRCA1/2 遺伝子の変化を見つけます。また別の手法を用いて、BRCA1/2 遺伝子が大きく欠けている部分や、余分に存在する部分があるか無いかも調べます。
- 見つかった遺伝子の変化が、がんの発症リスクを高める病的な変化なのか、それとも良性の変化なのか、検査所の科学者、医師、遺伝カウンセラーによって、検査時点の科学的証拠に基づいて判定されます。

4. 検査で分かること

- 一般的なリスクと比べて、あなたが HBOC の関連がんを発症するリスクが高いかどうかを知ることができます。検査の結果によって、リスクに応じた検診や検査を検討したり、がんになるリスクを減らすための治療法や予防策を考えることができます。
- あなたに BRCA1/2 遺伝子の病的な変化が見つかった場合、血縁者も同じ変化を持っている可能性があるため、血縁者にとっても非常に重要な情報です。もし血縁者があなたと同じ変化を持っていた場合、あなたと同様にがんのリスクを減らすための予防策を考えることができます。

5. 結果報告

- 検査結果は、次の 3 通りのいずれかで報告されます。
 - 1) Positive : BRCA1/2 遺伝子の病的な変化が見つかりました。この検査結果をどのように健康管理に役立てるか、医師や遺伝カウンセラーと十分に相談してください。健康管理の選択肢には、リスク低減手術や、がん種別の検診や検査、予防的な投薬などがあります。
 - 2) Negative : BRCA1/2 遺伝子にがんの発症リスクを高める病的な変化は見つかりませんでした。HBOC の可能性は否定されましたが、がんのリスクや他の遺伝性腫瘍の可能性が無くなったわけではないため、ご自身の病歴や家族歴等にもとづいた健康管理が推奨されます。

- 3) Uncertain : *BRCA1/2* 遺伝子の変化が見つかりましたが、その変化が、病的であるかどうか現時点では不明です。科学的根拠が蓄積されることで、将来的に解釈が変更される可能性があります。解釈が変更された場合、検査を依頼した医療機関に通知されるため、定期的に医師や遺伝カウンセラーと話し合うことをおすすめします。

6. 検査の限界

- BRCAssure[®]はがんの遺伝的要因をすべて調べているわけではなく、対象に含まれていない遺伝子やがん種、環境要因によるがんのリスクは調べられません。
- BRCAssure[®]に必要な量・質の DNA が得られず、再採血が必要となる場合があります。

7. 未成年者の検査について

- 特別な場合を除き、未成年者に対する遺伝的な検査は推奨されません。未成年者への対応については専門の医師や遺伝カウンセラーとよく話し合う必要があります。

8. 検体および個人情報の取扱いについて

- 検査を行うために、あなたの検体や診療情報を国内外の検査分析機関へ提供します。
検査分析機関名：ラボコープ・ジャパンを窓口とした、Laboratory Corporation of America[®] Holdings,の子会社である Esoterix Genetic Laboratories, LLC (米国)
- Laboratory Corporation of America[®] Holdings では、米国 HIPAA 法 (医療保険の携行性と責任に関する法律) に準拠した個人情報の保護・管理が行われます。
- 再検査が必要になった場合のために、検体は厳重に保管されます。検体の保管期間は採取日から最長 60 日であり、別段の指定がない限り、その期間終了時に検体は廃棄されます。
- 解析手順を継続的に改善していくために、見つかった遺伝子の変化の情報は、個人を特定不可能な匿名化情報として、公的なデータベースに登録される場合があります。

あなたがこの用紙に署名した場合、BRCAssure[®]に関する以上の事項をあなたが十分に理解し、検査を実施することに同意したことを意味します。この同意に関してさらに質問がある場合は、この用紙に署名する前に遺伝カウンセリングを受けることができます。検査が終了した後であっても、医師や遺伝カウンセラーと相談する権利が保証されます。

私は、上記すべての説明事項を理解し、BRCAssure[®]「*BRCA1/2* 遺伝子検査」を受けることに同意します。

同意年月日： 年 月 日

受検者 (または代諾者) 氏名：

私は、BRCAssure[®]について、上記のすべての説明事項を説明し、同意が得られたことを確認しました。

説明年月日： 年 月 日

説明者氏名：