

で約 3 週間かかります。検査結果は主治医からあなたに伝えられ、その後の治療方針を主治医と相談することになります。本検査によって得られた DNA 情報は、BRCA1 及び BRCA2 遺伝子変異の解析以外の目的で使用されることはありません。※電子カルテにも暗号化されて保存されます。

●検査結果とその後の治療

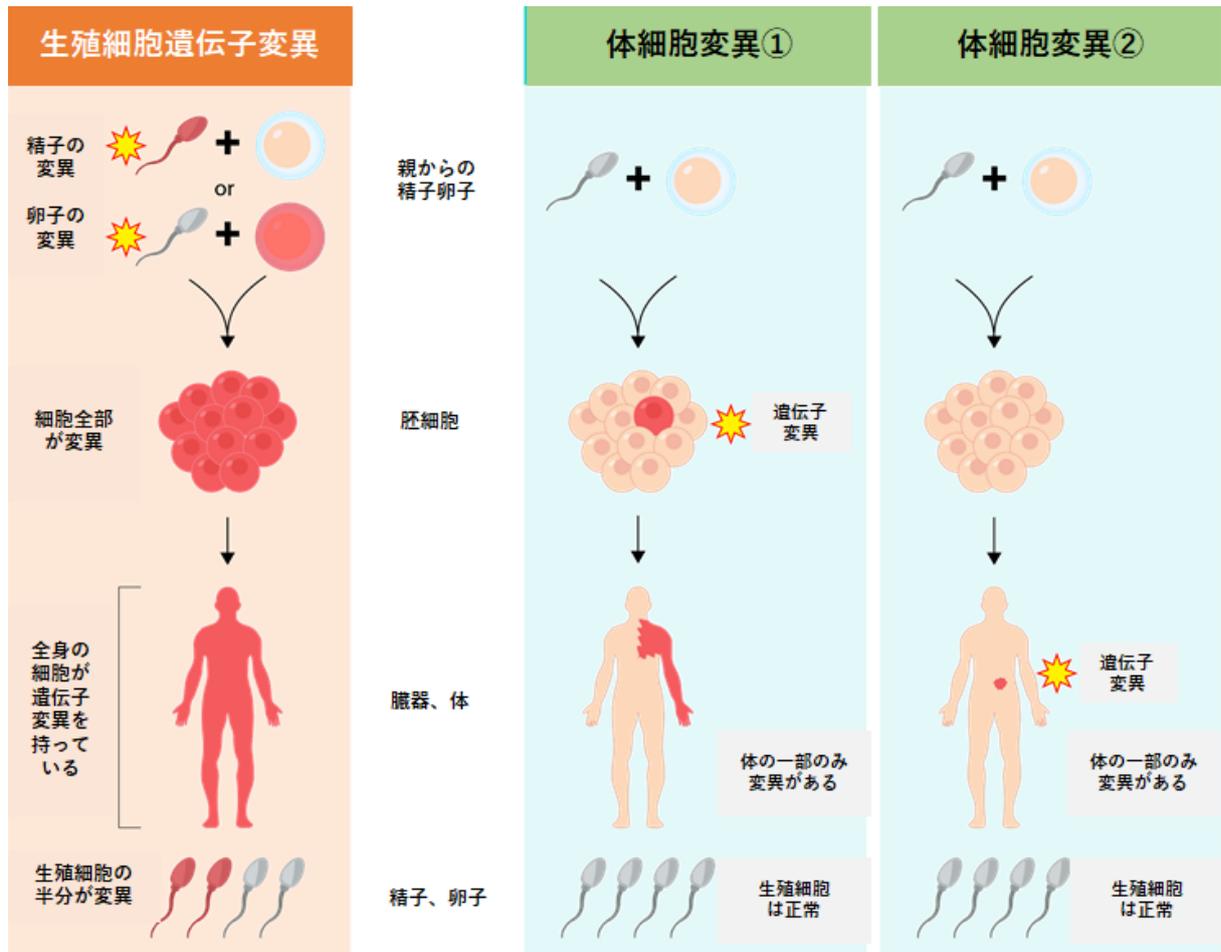
本検査によって特定された DNA の変異(バリエーション)は「病的変異/病的変異疑い/VUS(ぶいゆーえす)(臨床的意義不明のバリエーション)/遺伝子多型/遺伝子多型の可能性」のいずれかに分類されます。遺伝子多型の場合は、がんとの関係を示すデータがないことから検査結果報告書には記載されません。しかし、遺伝子多型に関する情報はあなた或いは主治医が希望されれば開示されます。VUS は、現在の科学水準では病的な変異かどうか区別のつかないことを示す分類です。これらの検査結果のうち、病的変異/病的変異疑いであった方には、その後の治療選択肢のひとつに新しい種類の分子標的薬が加わります。その他の方は新しい種類の分子標的薬は使用せず、従来の治療が行われます。

BRCA1/2 遺伝子の検査結果は、検査結果報告書に記載された内容のみ返却され、それ以外の情報について情報提供は行いません。採血から得られた DNA 情報は、BRCA1/2 遺伝子変異の解析以外の目的で使用されることはありません。

●BRCA1/2 遺伝子変異の遺伝について

BRCA1/2 遺伝子の情報は、生殖細胞の遺伝子変異は精子や卵子を作る細胞に生じる変異で、子供に伝わる可能性があります。性別に関係なく親から子へ 50%の確率で受け継がれます。そのため、あなたの BRCA1/2 遺伝子に病的な変異があった場合、あなたのご家族にも病的な変異をもつ方がいる可能性があります。BRCA1/2 遺伝子に病的な変異をもつ方は、がんを必ず発症するわけではありませんが、将来的に乳がんや卵巣がん、前立腺がんにかかるリスクが高いといわれています²⁻⁴。これに対して体細胞変異は、生殖細胞以外の細胞に生じる（つまり、癌細胞内で発生した突然変異）変異ですから、子孫には伝わりません。血液で調べる本検査の場合は生殖細胞の遺伝子異常を検出している可能性が高いと考えられています。下図を参照ください。

【生殖細胞遺伝子変異と体細胞変異の違い】



● 遺伝に関する専門家への相談

BRCA1/2 遺伝子の検査については正確には癌細胞や正常組織の遺伝子と血液細胞の遺伝子を調べるのが適正です。遺伝に関する専門家にさらに詳しく相談することもできます。相談では、あなたのBRCA1/2 遺伝子に病的な変異があった場合、その病的な変異によってがんの発症リスクが高まることについて理解を深めたり、今後の対策や方針を話し合ったりします。

専門家に相談したいときは、まずは主治医にご相談ください。

● 検査に関する費用

治療選択の際のBRCA1/2 遺伝子の検査は、他の治療費と同様に保険診療として認められています。そのため一部負担金のみかかります。BRCA1/2 遺伝子検査の費用は2023年4月時点で保険診療の自己負担が3割の方の場合、検査費用は60,600円です。検査費用の他に外来受診料、遺伝カウンセリング料が必要なる場合があります。陽性であった患者さんのご家族が本検査を自費診療で受ける場合は、遺伝カウンセリング料等も自費となります。遺伝に関する専門家への相談など、その他の費用については医事課などにご相談ください。

セカンドオピニオン・ご本人の自己決定権、遺伝子カウンセリングについて：

BRCA1/2 遺伝子の検査は遺伝子疾患の可能性を評価する補助的な検査です。検査結果によっては、遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）と、ミスマッチ修復（MMR）遺伝子変異（病的バリエーション）を原因として大腸癌や子

宮体癌を好発する Lynch 症候群などの遺伝子診断につながる可能性があることを考慮して、検査を受けるかどうかご判断ください。

遺伝カウンセリングでは、遺伝性の病気についての情報をお伝えするとともに、検査するかどうかを納得したうえで決定できるようサポートしていきます。ご相談がある場合はいつでもお問い合わせください。

●この説明を聞いて、BRCA1/2 遺伝子の検査を受けることに同意しない場合でも、今後の診療・治療などに不利益になることはありません。

●この検査を受けることに同意した後でも、考えが変わった場合にはいつでも同意を取り下げることができます。

この場合も、今後の診療・治療などに不利益になることはありません。

●わからないことや確認したいこと、相談したいことがあるときは、同意の前後に関わらず、いつでも遠慮なく質問してください。

最終的な検査・治療方針の決定は患者さんご本人によってなされ、そのためにセカンドオピニオンを得る機会があります。また、予定される検査・治療に同意しない場合でも一切不利益をうけることはありません。また治療を開始した後でも、考えが変わった場合にはいつでも同意を取り下げることができます。この場合も、今後の治療や看護などの診療内容に不利益になることはありません。

以上の説明に関して不明な点は医師、看護師にお尋ねください。

説明日 @SYSDATE

同愛記念病院 @PATIENTFORMALSECTIONNAME

説明医師： @ACTIVEUSERNAME 印またはサイン 同席者： _____

私は、BRCA1/2 遺伝子の検査の目的、方法および副作用・合併症について、上記の内容を読み、また医師の説明により十分に理解しましたので、上記の検査・治療を受けることに同意します。

なお、緊急の処置・治療を行う必要が生じた場合には、適宜施行されることについて同意します。

同愛記念病院 院長 殿

年 月 日

本人氏名 _____ 印 ※署名がある場合は押印不要

家族等氏名 _____ 印（本人との続柄 _____）

※本人の署名がある場合は家族等の署名は不要 ※本人が署名不能な場合や未成年者の場合には家族等の署名が必要