



## 臨床研究に関する情報の公開

作成日:2025/12/02

研究課題名	「遺伝性乳癌卵巣癌症候群に対するリスク低減卵巣卵管摘出術後の女性ヘルスケアについての検討」
研究の対象	2020年4月1日から2030年12月31日に当院で遺伝性乳癌卵巣癌症候群に対してリスク低減卵巣卵管摘出術を受けられた方
研究目的・方法	<p>【目的】遺伝性乳癌卵巣癌症候群(Heredity Breast and Ovarian Cancer syndrome: HBOC)は <i>BRCA1</i> あるいは <i>BRCA2</i> の生殖細胞系列の病的バリエーションに起因し、乳癌および卵巣癌・卵管癌をはじめとする腫瘍の易罹患性症候群です。HBOCに起因する卵巣癌・卵管癌においては、早期発見のための有効なサーベイランス法は確立されておらず、リスク低減卵巣卵管摘出術(risk reducing salpingo-oophorectomy: RRSO)が卵巣癌・卵管癌発症予防及び全生存率期間延長に寄与する唯一の方法です。2020年4月に乳癌既往のあるHBOC患者に対するRRSOが保険収載され、本邦でのRRSO実施数は増加しています。国内外のガイドラインでは「典型的には35~40歳の間に、出産の完了に伴って、RRSOを推奨する」、「<i>BRCA2</i> 病的バリエーション保持者についてはRRSOを40~45歳まで遅らせるのが妥当」とされています。至適時期でのRRSOは外科的早発閉経と関連し、早発閉経による女性ホルモンの低下は血管運動神経症状、心血管疾患、脂質代謝異常、認知機能低下、骨粗鬆症等の症状を惹起し、健康寿命と関わる可能性があります。当院でのRRSO施行症例における女性ヘルスケアに関する実態を調査します。</p> <p>また、RRSOにより卵巣癌・卵管癌だけでなく乳癌による死亡リスクも低減すると報告されています。RRSO後の悪性腫瘍の発症について調査を行います。</p> <p>HBOCと診断されたことをきっかけに、その血縁者が遺伝カウンセリング、HBOC診断、サーベイランスを受ける機会に繋がった事例も散見されます。RRSO施行症例における血縁者に与える影響について調査を行います。</p> <p>体外受精によって得られた胚が有する染色体の核酸配列の遺伝学的情報を確認する着床前遺伝学的検査(PGT: preimplantation genetic testing)により、その胚が<i>BRCA</i>生殖細胞系列の病的バリエーションを保持しているかどうかは技術的には可能です。HBOC患者に対するPGTについては、従来の見解の下では適応となる疾患重篤性の判断、死亡にいたらないまでも人工呼吸器を必要とするなど生命維持が極めて困難な状態ということが目安となっていたため、HBOCは対象疾患から除外されていたが、2022年1月に日本産科婦人科学会における「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する見解/細則が改定され、新たな重篤性の定義として、「<u>原則</u>、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況」と記載され、今後HBOCも対象に含まれる可能性が出てきました。既にRRSOを施行した症例に対してPGTに対する意識調査を行います。</p> <p>【方法】当院でRRSOを施行した患者にアンケート調査を施行、あるいは情報を診療録より抽出します。収集する情報は次のとおりです。RRSO後の新規悪性腫瘍の罹患、乳癌再発の有無、血管運動神経症状、心血管疾患、脂質代謝異常、認知機能低下、骨粗鬆症等の発症の有無、血縁者の遺伝カウンセリング受診、血縁者診断、血縁者のサーベイランス、血縁者のリスク低減手術の有無について調査します。また、遺伝性乳癌</p>



公財)田附興風会医学研究所北野病院

産婦人科、乳腺外科

	<p>卵巣癌症候群患者における着床前遺伝学的検査についての意識調査を行います。</p> <p>研究期間： 許可日 ～ 2030 年 12 月 31 日</p>
研究に用いる試料・ 情報の種類	<p>情報：病歴、リスク低減手術時の年齢、リスク低減手術後に発症した疾患の有無、血縁者の遺伝カウンセリングやサーベイランス受診の状況、着床前遺伝学的検査についての意見等</p>
お問い合わせ先	<p>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。</p> <p>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。</p> <p>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ますので、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。</p> <p>照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：</p> <p>〒530-8480 大阪市北区扇町 2-4-20</p> <p>公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院</p> <p>電話：06-6312-1221、FAX：06-6312-8867</p> <p>産婦人科部長 吉岡弓子</p> <p>研究責任者：公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 産婦人科主任部長 堀江昭史</p>