臨床研究に関する情報の公開

作成日:2025/06/27

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
研究の対象	遺伝性乳がん卵巣がん症候群が疑われ、*BRCA* 遺伝学的検査を受検した者を対象とします。経口分子標的薬である PARP 阻害薬のコンパニオン診断として *BRCA* 遺伝学的検査を受検する方、またクリニカルシークエンスで生殖細胞系列に *BRCA* に病的変異もしくは病的意義不明(VUS)が確認された方も対象とします。
研究目的・方法	遺伝性乳がん卵巣がん症候群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。 　研究期間：許可日～　2028 年 12 月 31 日
研究に用いる試料・情報の種類	*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　等
外部への試料・情報の提供	48,000 例以上の *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います。データの管理は NCD にて行います。更に、国際遺伝性乳がん卵巣がん症候群研究機関である CIMBA（The Consortium of Investigators of Modifiers of *BRCA*1/2、http://cimba.ccge.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します。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ります。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ます。その際は日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構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、国際協力の現状を日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構のホームページで公開します。
研究組織	研究組織：一般社団法人日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構（JOHBOC） 　　理事長 中村清吾 　　HP: http://johboc.jp/ 研究参加施設：当院を含む　全 148 施設
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、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せんので、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 　研究責任者： 　北野病院ブレストセンター・乳腺外科　主任部長　高原　祥子 　住所：大阪府大阪市北区扇町 2 丁目 4-20　電話：06-6312-1221

	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