

BRACAnalysis診断システム検査について

謹啓 時下ますますご清栄のこととお喜び申し上げます。

平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。

6月5日より、表記の検査項目を新たに受託開始いたしておりますが、改めて本項目のご利用内容についてご案内いたします。

当社におきましては皆様のご要望に幅広くお応えすべく研鑽を重ねてまいりますので、今後とも引き続きお引き立てのほどよろしくお願い申し上げます。

敬白

記

■ 新規項目内容一覧

項目コード	検査項目 JLAC10	検体量 (mL)	容器	保存 (安定性)	所要 日数	実施料 判断料	検査 方法	基準値 (単位)	備考
2690 5	 BRACAnalysis 診断システム	血液 7.0 (EDTA-2 K加)	PNM	室温	10~18	20,200 ※2	PCR および サンガー シークエ ンシング		重凍 次頁参照 &ア

※2：血液学的検査判断料

●本検査のご依頼に際して

本検査をご依頼する際には、下記内容をご一読いただき、専用依頼書をご使用くださいますようお願いいたします。

- ① 個人情報の保護のため、被検者の氏名は匿名化し、「匿名符号」欄にご記入ください。
- ② 検査の目的や限界、BRCA1/2遺伝子の意義（見本添付：「乳がん患者さんにおけるBRCA1/2遺伝子の検査について」の説明書・同意書をご参照ください）が説明されたうえで、被検者の文書による同意が得られていることを確認させていただくため、依頼書に担当医の自筆署名をお願いいたします。
- ③ 検査結果のお問い合わせにつきましても、匿名符号でお願いいたします。
- ④ 報告書は提出医宛での親展とさせていただきます。
- ⑤ 匿名化された個人情報の一部は、本検査の測定・解析機関であるMyriad Genetic Laboratories, Inc.（米国）によりBRCA1/2遺伝子検査の品質を向上するために用いられることがあります。
- ⑥ 日本乳癌学会、日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構からのお知らせをご確認ください。
 <http://jbcs.gr.jp/member/home/news/>「BRACAnalysis診断システムの検査実施の要件と遺伝カウンセリング体制について」
- ⑦ 「乳がん患者さんにおけるBRCA1/2遺伝子の検査について」（案）を別添としてご案内いたします。編集用文書（Wordファイル）が必要な際は、弊社営業担当者までお申し付けください。

● BRACAnalysis™診断システム

PARP阻害剤「オラパリブ」の乳癌患者への適切な投与を行うための補助に用いられる診断システムです。

BRACAnalysis™診断システムとは、生殖細胞系列のBRCA1またはBRCA2遺伝子に変異を有する乳癌患者において、ポリアデノシン5' ニリン酸リボースポリメラーゼ（PARP）阻害剤「オラパリブ」を、がん化学療法歴のあるBRCA遺伝子変異陽性かつHER2陰性の手術不能又は再発乳癌に対して投与可否判断のために補助的に用いられるコンパニオン診断プログラムです。

BRACAnalysis™診断システムでのBRCA1及びBRCA2遺伝子検査の結果は5種類に分類され、オラパリブの適応となるのは、「POSITIVE FOR A DELETERIOUS MUTATION（病的変異）」と「GENETIC VARIANT, SUSPECTED DELETERIOUS（病的変異疑い）」のみです。

▼検査要項

検査項目名	BRACAnalysis 診断システム
項目コードNo.	2690 5
検体量	血液 7.0 mL
容器	PNM (g2) EDTA-2K入り（真空採血量10mL）
保存方法	室温保存してください
所要日数	10～18日
検査方法	PCRおよびサンガーシークエンシング
基準値	
実施料	20200点（「D006-2」造血器腫瘍遺伝子検査）
判断料	125点（血液学的検査判断料）
備考	<p>重凍</p> <p>この検査は、乳癌を対象としています。 凍結保存は避けてください。受託可能日は月～金曜日です。ご依頼の際は性別を必ず明記してください。他項目との重複依頼は避けてください。本検査方法ではコンタミネーションの影響がより大きくなりますので、検体採取にあたっては取り扱いに充分ご注意ください。測定および解析状況によっては所要日数が変わる場合があります。</p> <p style="text-align: right;">&A</p>

▼専用容器

容器形態

PNM
旧容器記号

g2



EDTA-2K入り
(真空採血量10mL)

内容 EDTA-2K 18mg
貯蔵方法 室温
有効期間 1年

●BRACAnalysis™診断システムとは

患者の臨床的に意義のあるバリエーション分類を医療従事者に提供するコンパニオン診断プログラムです。

●ご提出について

- 本検査を依頼する際には、あらかじめ Myriad アカウント ID を取得してください。
- 検体は採取後、当日中にご提出ください。
- ご依頼の際には、必ず専用採血管に採血し、さらに専用依頼書に必要事項を記入し提出願います。
- 検体返却はできません。あらかじめご了承ください。

●受託における注意事項

下記に該当する方は、本項目をご依頼いただけません。

- 乳癌以外の方 ※HBOC、未発症、血縁者の診断には使用できません
- 同種移植の骨髄移植歴のある方
- 造血器腫瘍（CLL、MDS、骨髄増殖性疾患）を発症したことがある方
- 造血器腫瘍（ALL、AML、CML）が寛解していない方

●参考文献

Baretta Z, et al : Medicine 95 (40) :e4975, 2016. (検査方法参考文献)

Robson M, et al : N Engl J Med 377 (6) :523～533, 2017. (臨床的意義参考文献)

見本

乳がん患者さんにおける^{びーあーるしーえー}BRCA1/2遺伝子の検査について

●BRCA1/2遺伝子検査の目的

乳がんの薬物治療では、がんのタイプに応じて主に抗がん剤（化学療法）やホルモン剤（内分泌療法）、がん細胞の増殖にかかわる特定の分子（タンパク質）に対して働く薬（分子標的薬^{ぶんしひょうてきやく}）を使用します。BRCA1/2遺伝子検査は、BRCA1/2遺伝子にがんの発生に関わる変異を特定する検査で、その検査結果に基づいて治療選択肢に新しい種類の分子標的薬を加えられるかどうかを判断するために行います。

●BRCA1/2遺伝子検査で明らかになること

乳がんの約5～10%は遺伝性と考えられ¹⁾、そのひとつがBRCA1/2遺伝子の病的な変異を原因とする「遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）^{えいぢびーおーしー}」です。

この遺伝子検査を実施しBRCA1/2遺伝子に病的な変異（バリエーション）があることが分かった場合、HBOCと診断されます。

BRCA遺伝子の働きと遺伝子の変異

細胞の中にあるDNAは、紫外線や化学物質の刺激によって、日常的に傷がついています。BRCA遺伝子は、DNAを修復することで、がんの発生を抑える働きをもつ遺伝子です。BRCA遺伝子に病的な変異があると、その働きが機能しなくなることが知られています。

●検査方法

この検査では採血を行い、血液中の細胞のBRCA1/2遺伝子に病的な変異、又は、病的変異疑いがあるかどうかを調べます。採血量は約7mLです。残った血液検体は、検査終了の30日後に廃棄されます。

●検査結果の伝え方

この検査は、結果が出るまでに約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。

●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^{びいゆーえす}（臨床的意義不明のバリエーション）/遺伝子多型の可能性/遺伝子多型」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。

見本

●BRCA1/2遺伝子変異の遺伝について

BRCA1/2遺伝子の情報は、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⁾。

●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、遺伝に関する専門家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。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主治医などにご相談ください。

●同意の撤回について

BRCA1/2遺伝子の検査は、検査を受けることに同意した後であっても、いつでも同意を撤回することが可能です。ただ、撤回されたとしても、本検査によって得られた情報は本検査の質を高めるため利用されることがあります。

また検査を受けたあとに、検査結果の提供を受ける事を拒否することもできますが、検査費用は返還されません。悩むことがある場合、主治医にご相談ください。

●個人情報の管理について

BRCA1/2遺伝子の検査は、本病院を通じて外部機関（Myriad Genetic Laboratories社：米国）に委託して実施します。あなたの血液検体等は、主治医を通じ検査の委託先に提供されます。この際に、あなたに関する情報はコード番号によってコード化する等してあなたを特定できないように適切に処理します。検査の委託先においても、血液検体は、個人が特定できない方法により管理されます。

本病院および検査の委託先では、個人情報保護法に則り、適切に情報を取り扱います。

匿名化された個人情報の一部は、BRCA1/2遺伝子検査の品質を向上するために用いられることがあります。個人情報とは、性別、診断情報、過去に骨髄移植を受けたことがあるか、造血管腫瘍であるか、検体採取の日、などです。

●お問い合わせ先

ご質問がございましたら、ご遠慮なくおたずねください。

【出典】

- 1) 科学的根拠に基づく乳癌診療ガイドライン疫学・診断編 2015年版日本乳癌学会編2015,pp.92-102,金原出版
- 2) Chen S, et al. J Clin Oncol. 2007;25(11):1329-33
- 3) Struwing JP, et al. N Engl J Med. 1997;336(20):1401-8
- 4) Kote-Jarai Z, et al. Br J Cancer. 2011;105(8):1230-4

見本

乳がんにおけるBRCA1/2遺伝子の検査同意書（ご本人控え）

以下の項目について説明を受け、理解しました。

- BRCA1/2 遺伝子の検査目的について
- 「遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）」について
- BRCA1/2 遺伝子検査について
- 検査方法、結果の返却について
- 検査結果、及び検査後の治療方針について
- BRCA1/2 遺伝子と遺伝について
- 遺伝に関する専門家への相談について
- 検査費用について
- 同意の撤回について
- 個人情報の管理について
- 外部機関（Myriad Genetic Laboratories 社：米国）への検査の委託について
- 遺伝学的検査の品質向上を目的とした、匿名化された個人情報の利用について

私は上記の項目をすべて理解して、BRCA1/2遺伝子の検査の実施に同意します。

本人氏名（自筆） _____

住所 _____

電話番号 _____

年 月 日

説明者氏名（自筆） _____

所属 _____

年 月 日

見本

乳がんにおけるBRCA1/2遺伝子の検査同意書（病院控え）

以下の項目について説明を受け、理解しました。

- BRCA1/2 遺伝子の検査目的について
- 「遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）」について
- BRCA1/2 遺伝子検査について
- 検査方法、結果の返却について
- 検査結果、及び検査後の治療方針について
- BRCA1/2 遺伝子と遺伝について
- 遺伝に関する専門家への相談について
- 検査費用について
- 同意の撤回について
- 個人情報の管理について
- 外部機関（Myriad Genetic Laboratories 社：米国）への検査の委託について
- 遺伝学的検査の品質向上を目的とした、匿名化された個人情報の利用について

私は上記の項目をすべて理解して、BRCA1/2遺伝子の検査の実施に同意します。

本人氏名（自筆） _____

住所 _____

電話番号 _____

年 月 日

説明者氏名（自筆） _____

所属 _____

年 月 日