

【情報公開文書】

2022 年 12 月 28 日作成

Ver.4.1

研究課題名	BRCA 遺伝子検査に関するデータベースの作成
所属（診療科等）	長崎大学病院 遺伝カウンセリング部門
研究責任者	三浦 清徳（教授）
研究機関	《研究代表機関》 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 《共同研究機関》 長崎大学病院 遺伝カウンセリング部門：三浦 清徳 その他、全国約 113 施設で実施しています。 データは日本外科学会を基盤とする一般社団法人 National Clinical Database (http://www.ncd.or.jp/) に登録します。他の共同機関では使用されません。 詳しい共同研究機関をお知りになりたい方は下記の URL より確認してください。http://johboc.jp/
研究期間	2019 年 3 月 12 日～2024 年 10 月 31 日
研究目的と意義	本研究では遺伝性乳がん卵巣がん症候群のデータベースを構築することにより、その臨床的、遺伝学的特徴を明らかにして当事者の診療環境の向上や標準治療（ガイドライン収載等）に結びつけていくことを目的とします。
研究内容	●対象となる患者さん 2013 年 4 月 1 日～2024 年 8 月 31 日までに長崎大学病院で BRCA 遺伝子検査を受検し、病的変異や病的意義不明の変異（VUS）が認められた方を対象とします。がんの罹患の有無については問いません。 ●利用する情報 年齢、性別、診断名、治療内容（術式、化学療法、ホルモン療法、分子標的薬、放射線治療）、遺伝子検査に検する情報（検査日、結果、変異の有無）、予防的乳房切除術や予防的卵巣卵管切除術の有無、家族構成、ご家族のがんの病歴 本研究で利用する情報について詳細をお知りになりたい場合は下記のお問い合わせ先までご連絡ください。 ●研究の概要・方法 上記の内容を一般社団法人 National Clinical Database に登録し、定期的なデータ解析および研究を行います。蓄積されたデータを解析し、日本の遺伝性乳がん卵巣がん症候群のデータベースを作成し、日本における BRCA1/2 遺伝子変異関連乳がんの発生状況などを分析します。更に、国

	際 HBOC 研究機関である CIMBA (The Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2: BRCA1/2 遺伝子変異調査コンソーシアム、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解析します。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。
問い合わせ先	【研究担当者】 氏名：三浦 清徳（医師） 長崎大学病院 産科婦人科 住所：長崎市坂本 1 丁目 7 番 1 号 電話：095（819）7363 FAX 095（819）7365 【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く） 苦情相談窓口：医療安全課 095（819）7616 受付時間 ：月～金 9:00～17：00（祝・祭日を除く）