



JOHBOC 登録事業とは

JOHBOC とは、独立行政法人日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構^{用語解説 1)}の略称であり、*BRCA* 遺伝学的検査^{用語解説 2)}を受けた方を対象としてデータの収集を行う登録事業を実施しています。

この登録事業は、日本人の遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)^{用語解説 3)}の症例データを積み重ねることにより、*BRCA* 遺伝子の変化が日本人においてどのように影響しているかを明らかにして、今後の HBOC の診療・治療に役立つ有用な情報を作成することを目的としています。

※本登録事業は臨床研究として JOHBOC の倫理委員会で承認を受けており、さらに各登録医療機関の倫理審査を経て実施されるもので、当院においても倫理委員会の承認を受けています。

▶ 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」

登録事業では、具体的に、*BRCA* 遺伝学的検査を受けられた方の診療情報（がんの進行度、病理の所見、治療及び治療効果）、遺伝子解析結果及び家族のがんの罹患状況を各医療機関でまとめ、全国のデータを集計する NCD(National Clinical Database: 専門医制度と連携した臨床データベース)に登録します。また、長期的な治療成績を調査するため、データは 1 年に 1 回、各医療機関で更新を行います。その際、個人を特定できる個人情報はすべて削除した上で NCD に登録するシステムになっており、個人情報が外部の施設に同意なしに持ち出されることはありません。登録事業とは担当医師の地道な努力と対象となる方のご協力があって成り立つものであり、わが国の HBOC の特徴を明らかにするために多くの関係者の協力が必要です。

本登録事業は、登録の対象となる *BRCA* 遺伝学的検査を受けられた方に説明文書を用いて本登録事業について説明し、同意を得た上で登録を行うこととしています。しかし、すでに治療が終了するなど当院を受診していない方や死亡された方について、本登録事業の説明や同意をいただくことができない場合にも、上記の個人情報を削除する形でデータ登録をさせていただきますのでご理解を賜りたいと存じます。またご本人だけではなく、血縁者の病歴を登録しますが、この場合にも同様に個人情報の取得は一切行うことはなく、個人のプライバシーに配慮して登録事業を行っています。

研究協力は任意であり、ご本人の同意が得られない場合にはデータの登録は行いません。また、本研究協力に同意いただけてもその後の診療に影響がおよぶことはありません。

当院をすでに受診していない場合には、担当者から直接、本研究の詳しい説明を実施するのが難しいのですが、本登録事業についてご不明・ご心配な点がある場合、登録事業への参加を拒否したい場合などは、下記連絡先までお問い合わせください。

上記登録事業にご理解いただき、ご協力いただけますようよろしくお願い申し上げます。

日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構における研究代表者

日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構 理事長 中村 清吾

当院における責任者・登録担当者

JA 尾道総合病院 遺伝子診療部 乳腺外科医師 橋詰 淳司
認定遺伝カウンセラー 齋藤 敦子

▶ 用語の説明

1. 独立行政法人日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構

遺伝性のがんの中で頻度が高く、原因遺伝子も解明されており、診断・治療についても研究がすすんでいる「遺伝性乳癌卵巣癌症候群」診療体制の整備拡充を目的とした組織。

[一般社団法人日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構 \(JOHBOC\) - Just another WordPress siteJOHBOC](#)

2. BRCA 遺伝学的検査

乳がんになりやすい生まれつきの体質をもつ原因遺伝子として、最も頻度の高い BRCA1 と BRCA2 という遺伝子変化の有無を採血によって調べる検査です。

現在では、一部のがん治療薬の適応を確認する検査としても使用されています。

2020年より、必要要件を満たす患者に保険適用が認められました。

3. HBOC：遺伝性乳がん卵巣がん症候群

遺伝性乳がん卵巣がん症候群とは、BRCA1 あるいは BRCA2 という遺伝子に生まれつきの変化があるために、乳がん、卵巣がん、膵臓がん、前立腺がんの発症を起こしやすい体質であることです。

生まれつきの遺伝子の変化は、血縁者が共有している可能性があり、それはその方の体質として、がんの早期発見に役立つ大切な情報でもあります。

詳しく知りたい方は、[PowerPoint プレゼンテーション \(johboc.jp\)](#)をご参照ください。

4. BRCA1、BRCA2 という遺伝子

そもそも遺伝子とは、生物の性質を決める“設計図”のような働きをする物質で、まだすべてが解明されているわけではありませんが、ヒトでは2万～3万種類あると言われています。

遺伝子はそれぞれに何らかの役割を担っていますが、この BRCA1、BRCA2 という遺伝子は、他のさまざまな遺伝子に変化がおきたときに、その変化を修復する役割を担う遺伝子です。

この2つの遺伝子のいずれかに変化がおきると、変化した遺伝子が修復されず、細胞の癌化につながります。この2つの遺伝子に生まれつきの変化を持っていると、ある種のがん「関連がん」を起こしやすくなるのです。

この遺伝子変化が発症にかかわる「関連がん」として、乳がん、卵巣がん、膵臓がん、前立腺がんがわかっています。血縁者にこれらのがんを発症した方が数名いたり、若くして発症した方がいらっしゃる場合には、体質として共有しているかもしれないと疑われることがあります。

詳しく知りたい、相談されたい場合には、当院の遺伝子診療部にご相談ください。

お問い合わせ先

JA 尾道総合病院 遺伝子診療部 認定遺伝カウンセラー 齋藤敦子

広島県尾道市平原一丁目10番23号 TEL：0848-22-8111（代表）