

当科における癌遺伝子パネル検査の現状と課題

1. 研究の対象

本院において 2020 年 6 月 1 日から 2024 年 12 月 31 日に遺伝子パネル検査へ出検した 18 歳以上の Stage IV または再発乳癌患者さん

2. 研究目的・方法

研究目的：乳癌患者は 1960 年代より徐々に増加しつつあり、1995 年には胃癌を抜いて女性の悪性腫瘍の罹患率第一位となりました。2012 年の乳癌年間罹患数は全国で約 74,000 人であり、2014 年の年間死亡者数は約 13,000 人と、女性の悪性腫瘍による死亡原因のうち、肺癌、胃癌、結腸癌、膵癌、に続いて第 5 位となっています。これら罹患数、死亡者数は年々増加傾向が認められる状況です。乳癌は比較的予後良好な癌とされていますが、いったん再発をきたすと治癒を望むことは困難であり、再発後の 10 年生存率は 5%程度とされています。手術不能な進行癌、又は転移・再発乳癌に対しては、延命効果と quality of life (QOL) の改善を目的に、化学療法、ホルモン療法、分子標的療法等の薬物療法を中心とした治療が実施され、乳癌の治療は、ホルモン受容体（エストロゲン受容体（ER）、プロゲステロン受容体（PgR））の発現状況や human epidermal receptor type 2（HER2）の発現状況を考慮したサブタイプ別の治療が実施されていますが全生存期間が延長するエビデンスは少なく、臨床医が患者と相談の上、治療を決定しているケースが多くなっています。

2019 年より癌遺伝子パネル検査が保険適応となり、遺伝子変異に基づいた新規薬物治療の可能性が広がりましたが。一方で、実際に遺伝子変異が治療へ結びついた症例は 1 割程度と報告されています。当院における遺伝子パネル検査の現状について出検した患者背景や結果を解析することを目的として本研究を行うこととしました。

研究方法：診療情報録より遺伝子パネル検査に出検した患者さんを抽出し、年齢、初発時ステージ、サブタイプ、前治療、解析結果及び結果が治療に結び付いたかどうかに関して検討します。

研究期間：研究実施許可日から 2027 年 7 月 31 日

利用を開始する予定日：2025 年 6 月 30 日

個人情報保護法に則り、プライバシーの保護には細心の注意を払います。患者登録時に本研究専用の標識番号を付与し、対照表を作成して保管致します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、初発時ステージ、サブタイプ、前治療、ゲノムデータ、解析結果、後治療

4. 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、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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

秋田大学医学部附属病院 乳腺・内分泌外科

〒010-8543 秋田市広面蓮沼 44-2 TEL：018-884-6132

助教 高橋 絵梨子（研究責任者）

試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称：

国立大学法人秋田大学大学院医学系研究科

研究科長 羽渕 友則