

診療情報を利用した臨床研究について

虎の門病院遺伝診療センターでは、以下の臨床研究を実施しております。この研究は、通常の診療で得られた記録をまとめるものです。この案内をお読みになり、ご自身がこの研究の対象者にあたると思われる方の中で、ご質問がある場合、またはこの研究に「自分の診療情報を使ってほしくない」とお思いになりましたら、遠慮なく下記の相談窓口までご連絡ください。

【対象となる方】

調査対象となる期間： 2020年8月1日 ～ 2026年4月30日の間に、遺伝性腫瘍と診断された患者の血縁者の方で虎の門病院のゲノム外来に通院し、遺伝カウンセリングを受けた、もしくは遺伝カウンセリングと血縁者向けの遺伝学的検査を受けられた方

【研究課題名】

未発症血縁者の遺伝学的検査受検の実態とサーベイランスの経過に関する検討

【研究の目的・背景】

《目的》

遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）症候群や Lynch 症候群などの遺伝性腫瘍の家系内で最初に診断された患者さん（発端者さん）の診断を契機として、血縁者（家系員）への情報提供や遺伝カウンセリングを実施し、適切な予防医療を提供することは重要です。虎の門病院では、2020年より未発症の血縁者の方に対する遺伝学的検査を実施しています。HBOC や Lynch 症候群の診断となったご家系の遺伝学的検査（キャリア診断）の受検状況と検査結果及びその後のサーベイランス（積極的ながん検診）の経過を検討することを目的とします。

《研究に至る背景》

我が国は、世界においても長寿国であり、生涯に2人に1人はがんに罹患すると言われています。「がん」はだれにでも起こり得る、ご病気です。「がん」をむやみに恐れたり、過度に心配しすぎるのではなく、よく知り、向き合い、受け入れていく必要もあると考えます。よくあるご病気の「がん」ではありますが、可能性が低いながらも「遺伝性」や「家族性」と呼ばれることもあり、今後の健康管理や対処していけば良いのかを正しい知識をもつことで、早期診断、早期治療に結びつくようにしていきます。

HBOC や Lynch 症候群などの未発症者に対する予防診療やサーベイランスの検査は、保険適用外（2026年4月時点）であるのが現状です。早期介入におけるリスク低減が見込めるサーベイランスの有効性は確立されていますが、発症するまで数年から十数年以上続く検診費用を考えると経済的負担も大きいといった課題もあります。

2026年6月の診療報酬改定により、HBOC の血縁者に対する遺伝学的検査は保険収載される予定ですが、これまでもにおいても日本国内で血縁者に対する検査の提案は、施設間・

地域間での運用の違いがあると報告されています。

将来的にはひとりひとりに対して遺伝要因と環境要因の評価による個別リスクが提示され、それに基づいた予防的医療が提供できるように、当院でこれまで実施してきた未発症の血縁者の方に対する検査やサーベイランスの実施状況のデータを後方視的に分析し、今後の医学的な健康管理の活用について検討します。

【研究期間】

2026年5月26日 ～ 2028年3月31日

【個人情報の取り扱い】

お名前、ご住所などの特定の個人を識別する情報につきましては特定の個人を識別することができないように個人と関わりのない番号等におきかえて研究します。学会や学術雑誌等で公表する際にも、個人が特定できないような形で発表します。

また、本研究に関わる記録・資料は遺伝診療センターにおいて研究終了後5年間保管いたします。保管期間終了後、本研究に関わる記録・資料は個人が特定できない形で廃棄します。

【利用する診療情報】

診療情報：性別、年齢、身長・体重、BMI、血圧、脈拍、既往歴、内服薬、家族歴、
身体所見、MRI画像データ、CTデータ、臨床情報は、医師の診療記録、
看護記録、検査データ、保険情報

【研究代表者】 該当なし

【虎の門病院における研究責任者・研究機関の長】

研究責任者：遺伝診療センター ・ 黒柳 洋弥

研究機関の長：院長 門脇 孝

【利用する者の範囲】 該当なし

【研究の方法等に関する資料の閲覧について】

本研究の対象者のうち希望される方は、個人情報及び知的財産権の保護等に支障がない範囲内に限られますが、研究の方法の詳細に関する資料を閲覧することができます。

【ご質問がある場合及び診療情報の使用を希望しない場合】

本研究に関する質問、お問い合わせがある場合、またはご自身の診療情報につき、開示または訂正のご希望がある場合には、下記相談窓口までご連絡ください。

また、ご自身の診療情報が研究に使用されることについてご了承いただけない場合には研

究対象といたしませんので、2026年10月31日までの間に下記の相談窓口までお申し出ください。この場合も診療など病院サービスにおいて患者の皆様の不利益が生じることはありません。

【相談窓口】

虎の門病院 遺伝診療センター ・ 阿部歩美

電話 03-3588-1111(代表)