**患者さんへ**

**遺伝子検査に関する説明文書**

この説明文書は、あなたに遺伝子検査の内容を正しく理解していただき、あなたの自由な意思に基づいて、この検査を受けるかどうかを判断していただくためのものです。

この説明文書をお読みになり、担当医師(私)からの説明を聞かれた後、十分に考えてからこの検査を受けるかどうかを決めてください。

**説明日**：　　　　年　　　　月　　　　日

**説明医師**

所属・職名：

自署：

**同席者**

所属・職名：

自署：

**説明を受ける方**

患者さん氏名

自署：

同席者氏名（患者さん以外に同席者がいる場合。）

自署：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　（続柄：　　　　　　）

**＜遺伝子とは＞**

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気に罹りやすいことなども含まれます。ある人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によって決まってしまいますが、遺伝は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。「遺伝」という言葉に「子」という字が付き「遺伝子」となりますと、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。人間の場合、約３万個の遺伝子が働いていますが、その本体は「DNA」という物質です。「DNA」はA, T, G, Cという四つの印（塩基）の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約３０億個あり、その印がいくつかつながって遺伝を司っています。このつながりが遺伝子です。一つの細胞の中には約３万個の遺伝子が散らばって存在しています。この遺伝情報を総称して「ゲノム」という言葉で表現することもあります。人間の体は、約６０兆個の細胞から成り立っていますが、細胞のひとつひとつにすべての遺伝子が含まれています。

遺伝子には二つの重要な役割があります。

一つは、遺伝子が精密な「人体の設計図」であるという点です。受精した一つの細胞は、分裂を繰り返して増え、一個一個の細胞が、「これは目の細胞」、「これは腸の細胞」と決まりながら、最終的には約６０兆個まで増えて人体を形作りますが、その設計図はすべて遺伝子に含まれています。

第二の重要な役割は「種の保存」です。両親から子供が生まれるのもやはり遺伝子の働きです。人類の祖先ができてから現在まで「人間」という種が保存されてきたのは、遺伝子の働きによっています。

**＜遺伝子と病気＞**

こうした非常に大事な役割を持つ遺伝子の配列の違いはさまざまな病気の原因となることがあります。完成された人体を形作る細胞で遺伝子の配列に変化が起こると、変化した細胞を中心にその人限りの病気が発生することがあります。これを体細胞変異といい、癌がその代表的な病気です。一方、ある遺伝子の配列に生まれつき違いがある場合には、その違いが子、孫へと伝わってしまいます。この場合、遺伝する病気が出てくる可能性が生じます。これが生殖細胞系の変異です。

このように説明すると、遺伝子の配列の変化が必ず病気を引き起こすと思われるかもしれませんが、実際は遺伝子の配列の変化が病気を引き起こすことはむしろきわめてまれなことと考えられています。たとえば、一人一人の顔や指紋が違っているのと同じように人によって生まれつき遺伝子の配列に違いが見られ、その大部分は病気との直接の関わりがないことがわかってきました。また、人体を形作る約６０兆個の細胞では頻繁に遺伝子の変化が起こっていますが、そのほとんどは病気との関わりがありません。生殖細胞系の遺伝子の配列の変化のうちごく一部の変化のみが病気を引き起こし、遺伝する病気として引き継がれます。

1. **遺伝子検査について**

あなたの受ける遺伝子検査は以下の通りです。

## 検査名

「△△遺伝子検査」

## 検査の目的

●●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(ぶんし)標的(ひょうてき)薬(やく)）を使用します。

△△遺伝子検査は、△△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。

## この検査で明らかになること

●●がんの約5～10％は遺伝性と考えられ1）、そのひとつが△△遺伝子の病的な変異を原因とする「□□症候群（ABCD(えいびーしーでぃー)）」です。

この遺伝子検査を実施し△△遺伝子に病的な変異（バリアント）があることが分かった場合、ABCDと診断されます。

**△△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。△△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。△△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。

## 検査の方法

この検査では採血を行い、血液中の細胞の△△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。

## 検査の結果について

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、△△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(バリアント)は「病的変異/病的変異疑い/VUS(ぶいゆーえす)(臨床的意義不明のバリアント)/遺伝子多型/遺伝子多型の可能性」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。

△△遺伝の検査結果は、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、△△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。

1. **△△遺伝子変異の遺伝について**

△△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△△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。△△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●●がんや○○がんにかかるリスクが高いといわれています。

1. **遺伝に関する専門家への相談**

△△遺伝子の検査について、遺伝に関する専門家にさらに詳しく相談することもできます。この相談のことを遺伝カウンセリングと呼びます。遺伝子カウンセリングでは、あなたの△△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。

1. **検査に関する費用**

治療選択の際の△△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。

1. **同意の撤回について**

△△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。

1. **個人情報の管理について**

△△遺伝子の検査は、本病院を通じて外部機関（□□ 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、△△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、血液悪性腫瘍であるか、検体採取の日、などです。

1. **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。

高崎総合医療センター

住所：〒370-0829　群馬県高崎市高松町36　TEL：027-322-5901

所属：　　　　　　　　担当医師：

【出典】

1）科学的根拠に基づく●●癌診療ガイドライン:疫学・診断編 20XX年版,

**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。**

|  |  |
| --- | --- |
| １． 遺伝子検査について1.1 検査名1.2 検査の目的1.3 この検査で明らかになること1.4 検査の方法1.5 検査の結果について1.6 検査結果とその後の治療 | 1. △△遺伝子変異の遺伝について
2. 遺伝に関する専門家への相談
3. 検査に関する費用
4. 同意の撤回について
5. 個人情報の管理について
6. お問い合わせ先
 |

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

**年　　　月　　　日**

患者さん氏名　　　　　　　　　　　　　　　　　（自署）

住所**〒**

電話番号

**年　　　月　　　日**

**見本**

説明者氏名　　　　　　　　　　　　　　　　　（自署）

所属

**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。**

|  |  |
| --- | --- |
| １． 遺伝子検査について1.1 検査名1.2 検査の目的1.3 この検査で明らかになること1.4 検査の方法1.5 検査の結果について1.6 検査結果とその後の治療 | 1. △△遺伝子変異の遺伝について
2. 遺伝に関する専門家への相談
3. 検査に関する費用
4. 同意の撤回について
5. 個人情報の管理について
6. お問い合わせ先
 |

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

**年　　　月　　　日**

患者さん氏名　　　　　　　　　　　　　　　　　（自署）

住所**〒**

電話番号

**年　　　月　　　日**

**見本**

説明者氏名　　　　　　　　　　　　　　　　　（自署）

所属

**遺伝子の検査同意撤回書**

　私は、*△△*遺伝子の検査を受けるにあたり、医師より説明を受け、その内容を十分に理解し、　　　　　年　　　月　　　日に、この検査を受けることに同意しましたが、これを撤回いたします。

なお、この検査受けなかった場合に予想される経過、結果については十分に理解しています。

|  |
| --- |
| 　　年　　月　　日　 |
|  | 患者さん氏名（署名） |  |

【担当医師の署名欄】

私は、上記の患者さんが、同意を撤回されたことを確認しました。

確認日： 　　　年　　　月　　　日

確認者氏名（署名）