

用いる/用いない

その他の方法_____

質問 19 一般の患者と乳がん患者の排卵誘発などの方法を変えるべき
とお考えですか？

そう思う 少しそう思う あまりそう思わない 全くそう思わない

質問 20 乳がん患者で結婚されている方の受精卵保存は自院で受け入
れ可能ですか？

可能である 不可能である

質問 21 乳がん患者で結婚されていない方の場合未受精卵の保存は自
院で受け入れ可能ですか？

可能である 不可能である

質問 22 乳がん患者の生殖医療を検討する際に不安や障壁を感じます
か？

そう思う 少しそう思う あまりそう思わない 全くそう思わない

質問 23 不安や障壁だと感じるものについて○で囲んでください(複数回答可)

1. 乳がんの再発リスクがわからない、もしくは高い
2. 乳癌についての専門的知識がないこと
3. 乳がん治療医に直接相談するのが困難
4. 乳がん患者の診療自体が苦痛・面倒である
5. 他患者と異なる乳がん患者特有の対応が困難
6. 患者に経済的余裕がない
7. 患者にパートナーがいない
8. その他（自由記載）

質問 24 若年乳がん患者さんの育児希望をサポートしていくネットワーク作りを企画しています。生殖医療専門医のお立場から、どのような情報や体制があればそのような患者さんに有益なネットワークが構築できる

でしょうか、またどのような体制であればご協力して頂くことを前向きに検討して頂けますでしょうか。ご助言賜りたく存じます。

ご協力ありがとうございました。

若年性乳がん患者の遺伝情報に対するニーズ
に関する研究

国立がん研究センター中央病院乳腺科
首都大学東京 健康福祉学部看護学科

【平成 24 年 1 月 作成】

【平成 24 年 2 月 27 日 修正版】

【平成 24 年 2 月 28 日 国立がん研究センター倫理審査委員会承認】

1 研究の背景

近年の分子遺伝学の発展は、臨床における遺伝性疾患のリスク評価にも重要な変化をもたらしており、まだ症状が顕在化していない者に対しても、遺伝性疾患の可能性についての情報を提供できる場合がでてきた。がん医療においても同様で、がんが遺伝子の病気であることがわかってくると同時に、明らかに遺伝性の様相を呈する「遺伝性腫瘍」の存在が示されるようになり、それに対する遺伝子診断が試みられるようになる^{1,2)}など、提供できる遺伝情報が多様化してきている。

欧米では、BRCA1 と BRCA2 遺伝子が同定された 1991 年頃より、遺伝子診断の心理・社会的側面に関心をもたれた研究がはじまり、結果が報告されるようになってきた。乳がんのハイリスク者が定期的なスクリーニング検査を受けるのを阻害する要因³⁻⁵⁾、ハイリスク者の心理的影響⁶⁻¹⁰⁾、遺伝カウンセリングや遺伝子検査への興味¹¹⁻¹⁴⁾、遺伝情報の理解に焦点をあてた遺伝カウンセリングの効果、遺伝子検査の結果開示後の心理的影響¹⁵⁻¹⁸⁾、遺伝子検査の結果開示後の行動^{19,20)}、遺伝子検査および身体的検査結果の活用^{21,22)}、などの報告がなされてきた。

わが国でも、BRCA1 あるいは BRCA2 遺伝子変異に関連する乳がん・卵巣がんを発症する人は、欧米と同等程度存在することが明らかになり²³⁾、この遺伝性腫瘍が疑われるハイリスクの方々に対して遺伝性腫瘍に関する情報や遺伝子診断という選択肢が提供出来る施設が増えてきた。しかしながら、施設が限られていること、遺伝性腫瘍の存在を理解していない医療者が多いこと、によって、こうした医療の進歩に伴う情報提供が、遺伝性腫瘍が疑われる患者や家族に対して適切に提供されているとはいえず、自発的に遺伝相談を受けた場合やそれらの情報を持っている医療者に出会った場合に限られている。一方で、そのような遺伝性腫瘍の可能性が疑われる患者および家族がどのような情報を求めているのか明らかになっていない。したがって、遺伝に関する情報をどのように提供し、その後の支援をどのように行っていくかということについての指針が現在のところない。

このような背景から、若年で乳がんを発症した患者を対象に、遺伝情報に関するニーズについて調査することを計画した。本研究によって、わが国におけるハイリスク者への遺伝情報提供のあり方を検討し、遺伝性乳がん・卵巣がん患者の若年死亡を減少させるサポートシステムの構築への基礎資料になるものと思われる。

2 研究の目的

若年性乳がん患者における遺伝情報に対するニーズを明らかにする。

3 対象者の選択条件

1) 適格条件

以下のすべての条件を満たすものとする。

- (1) 国立がん研究センター中央病院の乳腺科・腫瘍内科、筑波大学病院乳腺甲状腺内分泌

泌尿科もしくは聖路加国際病院乳腺外科のいずれかに通院中の乳がんを発症した患者

(2) National Comprehensive Cancer Network (NCCN) 遺伝的要因/家族歴を有する高リスク乳がん・卵巣がんガイドライン(2011年バージョン1)で述べられている、下記の1項目以上該当する患者

- ① 50歳以下で乳がんを発症した
- ② トリプルネガティブ乳がんである
- ③ 男性乳がん/卵巣/卵管/腹膜がんである
- ④ 近い血縁内*に、乳がんと下記の種類のがんを発症した人がいる（甲状腺がん/肉腫/副腎皮質がん/子宮内膜がん/膵がん/脳腫瘍/びまん性胃がん/皮膚症状/白血病/リンパ腫）
- ⑤ 近い血縁内*に、50歳以下の乳がん/男性乳がん/上皮性卵巣・卵管・腹膜がんを発症した人がいる
- ⑥ 近い血縁内*に、乳がんまたは膵がんを発症した人が2名以上いる

(3) 乳がんの診断について説明がされている患者

(4) 年齢は20歳以上の患者

(5) 説明の上で文書による同意が得られている患者

(*近い血縁内には、第一度、第二度、第三度の血縁が含まれる。)

2) 除外条件

以下のいずれかの項目に該当する者は不適格とし、対象から除外する。

- (1) 研究の主旨を理解するのが困難な患者
- (2) インタビュー調査に耐えられないほどの身体状態が重篤な患者および精神的に動揺している患者
- (3) 担当医が不適当と判断した患者

4 研究方法

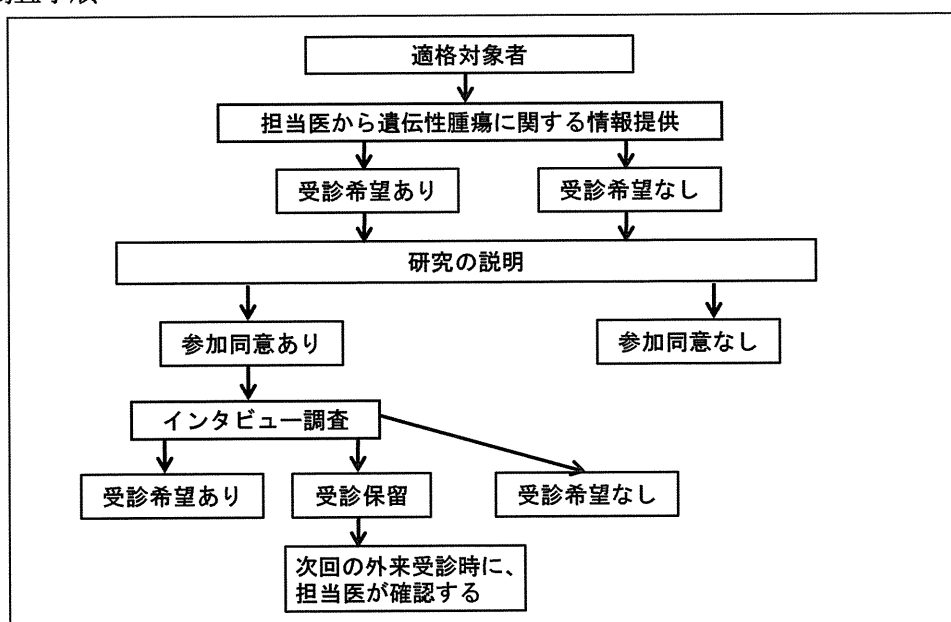
1) 調査方法

- (1) 国立がん研究センター中央病院乳腺科、筑波大学病院乳腺甲状腺内分泌外科もしくは聖路加国際病院乳腺外科のいずれかに受診した患者の中で、担当医が「3対象者の選択条件」に示した条件を満たす対象者を選択する（別紙2）。
- (2) 担当医は、選択した適格対象者に対して遺伝相談外来紹介パンフレット（資料）を用いて、①遺伝性腫瘍について、②遺伝相談外来の受診を推奨する理由（ハイリスクであること）、を説明し、遺伝相談を受けることを推奨する。
- (3) 担当医は、遺伝相談外来受診の意思表示とは無関係に、適格対象者に対して、このような遺伝情報に対するニーズ調査を行っている旨を簡単に説明し、研究への参加

を依頼する。なお、この時点で遺伝相談外来を受診する気持ちがなく、研究への参加を拒否した対象者の遺伝リスクに対するその後のフォローは、臨床実践の範疇で行われるものであり、本研究とは何ら無関係であり、研究データとしては利用されない。

- (4) 口頭によって同意の得られた対象者に対して、別室にて調査担当者が、説明文書（別紙1）に従って調査の内容を説明し、文書で同意を得る。同意書の原本はカルテに保存し、写しを対象者に渡す。
- (5) インタビュー調査：文書にて同意の得られた対象者に対して、社会人口統計学的項目、家族歴、スクリーニング受診経験などについて後述する方法にしたがって調査するとともに、遺伝相談外来や遺伝子検査の受診希望の有無と理由についてインタビューを行う（別紙3、4）。インタビューにより得られたデータは、録音を行わず、調査中および終了後に速やかに記録する。この時点で遺伝相談外来受診を希望する患者に対しては、調査担当者が遺伝相談予約窓口の看護師に連絡し日程調整を行う。受診を希望しない意思表示をした患者と保留の患者に対しては、次回の外来時に担当医が意思を再確認することを伝える。
- (6) インタビュー調査に要する時間は、約 20-30 分を予定している。医学的・身体的項目（がんの既往、術式、病期、Performance Status）に関しては、診療録に記載されている内容を担当医から情報収集する。
- (7) 研究開始に先立ち、各施設の担当医および調査担当者合同でミーティングを開催し、パンフレットを用いた説明およびインタビューの練習を実施し、統一された説明およびインタビュー調査が行えるように準備を整える。

2) 調査手順



3) 評価項目

(1) 社会人口統計学的項目 (別紙 3)

- ① 発症時/現在の年齢
- ② 婚姻状況
- ③ 子供の有無・人数・性別・年齢
- ④ 同居者の有無・人数
- ⑤ 職業
- ⑥ 教育経験
- ⑦ 発症前のがんに関するスクリーニング行動
- ⑧ がんの既往・病期
- ⑨ 受けている治療方法
- ⑩ Performance Status
- ⑪ 家族歴 (近親者のがん経験の状況)

(2) 担当医から受けた遺伝情報に対する理解 (別紙 4)

① 担当医の説明に対する理解

担当医からパンフレットを用いて提供された遺伝情報について、どの程度理解できたのか 4 ポイントの Likert scale (1: よく理解できた、2: ある程度理解できた、3: あまり理解できなかった、4: まったく理解できなかった) により調査する。

② 遺伝性腫瘍のリスクに対する認識

一般人口と比べた場合のがんを発症するリスク (あなたががんを発症したことについて、同じ年代の人たちと比べてどのように思うか) について、5 ポイントの Likert scale (1: かなり高い、2: 少し高い、3: 変わらない、4: 少し低い、5: かなり低い) を用いて調査する。

③ 提供されたパンフレットの内容について

提供されたパンフレットの内容についてわかりやすさ・わかりにくさ、情報量、改善すべきところなど自由に意見を述べてもらう。

(3) 心理的影響 (別紙 4)

① 遺伝性腫瘍の可能性に関する認識

自身の遺伝性腫瘍の可能性に関する認識について、4 種類の Likert scale (1: ほとんどない、2: 少しある、3: 大いにある、4: かなりある) を用いて、どのように認識

していたのか、そのことに対する心配・不安の頻度、程度、それによる感情、日常生活への影響を評価する¹¹⁾。

② 遺伝情報を聞いたことに対する心配・不安

4種類の Likert scale (1:ほとんどない、2:少しある、3:大いにある、4:かなりある)を用いて、遺伝情報を聞いたことに対する心配・不安の頻度、程度、それによる感情、日常生活への影響、今後起こりうる可能性について評価する¹¹⁾。

(4) 遺伝相談外来の受診希望の有無と理由 (別紙4) (別紙5は削除)

遺伝相談外来の受診希望の有無およびその理由についてインタビューを行い調査する。受診希望の有無については、研究者が独自に作成した質問項目への回答を求め、これらの質問項目以外の理由については、「受診希望の有無について、どうしてそのように考えているのか自由に述べてください」と伝える。

また、遺伝相談外来受診を保留の対象者については、担当医が次回の外来受診時にその後の意思を確認する。

(5) 担当医からの遺伝性乳がんに関する情報の家族間での共有 (別紙4)

担当医から提供されたパンフレットの情報や説明内容を家族間で共有しようと考えているのかについてその理由とともに質問する。

4) 解析方法

- 1) 遺伝情報を提供された後の、遺伝相談外来受診の有無、保留について記述統計を用いて明らかにする。
- 2) 遺伝情報の理解、心理的影響およびニーズについて、Likert scale にて得られたデータはノンパラメトリック検定を行い、インタビュー調査にて得られたデータは内容分析を行い、質的に分析する。

5) 発表方法

本研究の結果は国内・外の学会に発表し、論文発表は英文とする。発表に際しては、対象者が同定できないように十分な配慮を行う。

5 症例数と集積期間

目標症例数は、質的データを分析する際に20例を超えると理論的飽和状態に達するとされている。したがって、本研究は探索型質的記述研究デザインであるため50例(国立がん研究センター中央病院30例、筑波大学10例、聖路加国際病院10例)とし、集積期間は2012年4月から2013年3月までの1年を予定とする。

6 倫理的配慮

1) 個人情報保護

- (1) 対象者のプライバシーに十分配慮し、個人情報の漏洩が無いように匿名化して行なう。
- (2) インタビュー調査は、プライバシーの確保できる場所で行い、20分ほどを予定している旨の説明を事前に行う。
- (3) 個人情報を含むデータおよび資料はすべて、各登録施設（国立がん研究センター中央病院（保管責任者：清水千佳子）、筑波大学（保管責任者：坂東裕子）、もしくは聖路加国際病院（保管責任者：矢形寛））において施錠を行い保管棚内にて管理する。すべてのデータおよび資料は、各登録施設において個人情報を削除した形で匿名化された状態で、解析を担当する首都大学東京および北里大学の研究担当者に手渡す。対応表は各施設のデータ保管責任者が保管する。
- (4) 国立がん研究センター中央病院におけるデータの管理は、医員室の鍵のかかるロッカーに保管する（責任者・清水千佳子）。また、本研究で用いた同意書、データ一式は研究期間終了後シュレッダーにかける等して廃棄処分にする（責任者・清水千佳子）。
- (5) 国立がん研究センター中央病院における調査担当者は、国立がん研究センターがん対策情報センターの田尾絵里子および北里大学の田辺記子（国立がん研究センター外来研究員）であるが、対象者の診療録閲覧が必要となる医学的・身体的項目（がんの既往、術式、病期、Performance Status）については、これらの調査担当者は閲覧せず、担当医に確認することとする。

2) 研究参加者の利益と不利益

- (1) 研究参加の依頼にあたって、担当医および調査担当者は強制的な口調で話さないように注意する。
- (2) 研究依頼文には、研究への参加は自由意思によるものであること、答えたくない場合は答えなくてもよいこと、いつでも調査を拒否できること、対象者がインタビュー途中で退席および中断することができること、またそれらのことにより不利益を被らないことを明記し丁寧に説明し研究参加の意思を確認する。
- (3) 本研究はインタビューによる調査であるため、身体的な危険性を伴うことはないと思われる。しかし、心理的な側面に関する質問に答えることに対して不快感やストレスを感じる可能性は否定できない。このため調査担当者は、面接調査に際しては、患者の病状、身体的状態などに十分に配慮した上で行い、精神的動揺がみられた場合には、ただちにインタビューを中止し、担当医に報告し対応を検討する。

3) 社会的利益と被験者の福利

- (1) 本研究の実施に際して、研究計画書を作成した上で各施設の倫理審査委員会の審査を

受ける。

- (2) 本研究は、ヘルシンキ宣言、疫学研究に関する倫理指針に則って実施するものである。
- (3) 本研究において、遺伝性腫瘍の可能性が疑われる患者および家族がどのような情報を求めているのか明らかにすることにより、わが国におけるハイリスク者への遺伝情報提供のあり方を検討できることが期待される。本研究の結果を活用し、遺伝性乳がん・卵巣がん患者への遺伝情報提供がより適切に実施され、遺伝性乳がん・卵巣がん患者への若年死亡を減少させるサポートシステムの構築への基礎資料になるものと思われる。

4) 試料の利用

- (1) 得られたデータは、厳重に管理して本研究のみに使用し、研究成果を公表する際は個人および施設が特定できるような情報は一切公表しない。

5) インフォームド・コンセント

- (1) 適格対象者に対して、本研究の目的、方法、いつでも調査を拒否できること、またそのことにより診療上の不利益を被らないこと、プライバシーは厳重に保護されることを、文書を用いて説明し、対象者となる本人より同意を得て、文書として保存する（別紙1）。

6) 遺伝カウンセリング

- (1) 本研究の参加者であっても、途中で拒否した後であっても、遺伝相談外来は自由意思で相談できる場であり、本研究とは何ら関係がないことを説明する。
- (2) インタビュー調査の時点で遺伝相談外来受診を希望する患者に対しては、調査担当者が遺伝相談予約窓口の看護師に連絡し日程調整を行う。また、保留の対象者については、担当医が次回の外来受診時にその後の意思を確認し、希望した場合には担当医が遺伝相談予約窓口の看護師に連絡し日程調整を行う。

7 研究組織

研究施設 : 国立がん研究センター中央病院
聖路加国際病院
筑波大学附属病院

研究責任者（研究統括）：

国立がん研究センター中央病院 乳腺科・腫瘍内科 清水千佳子
首都大学東京 健康福祉学部看護学科 村上好恵

研究担当者：

登録・データ保管

筑波大学大学院人間総合科学研究科 乳腺甲状腺内分泌外科 坂東裕子

聖路加国際病院乳腺外科 矢形 寛

国立がん研究センター中央病院 乳腺科・腫瘍内科 清水千佳子

データ解析

首都大学東京 健康福祉学部看護学科 村上好恵

北里大学薬学部 薬学教育研究センター医療心理学部門 田辺記子

インタビュー調査

国立がん研究センター がん対策情報センター 田尾絵里子

聖路加国際病院 看護部 大川恵

聖路加国際病院 遺伝診療部 有田美和

事務局 ：首都大学東京健康福祉学部看護学科

担当：村上好恵

〒 116-8551 東京都荒川区東尾久 7-2-10

電話&FAX 03-3819-7248

8 研究資金と利益相反

本研究は、厚生労働科学研究費補助金（がん臨床研究事業）「がん患者及びその家族や遺族の抱える精神心理的負担による QOL への影響を踏まえた精神心理的ケアに関する研究（H21-がん臨床-若手-021）」、がん研究振興財団「余命1ヶ月の花嫁」記念課題がん研究助成金などの研究費を資金源として実施する。この他に、特定の団体からの資金提供や薬剤等の無償提供などは受けないため、研究組織全体に関して起こりうる利益相反はありません。なお、本研究における利益相反の管理は、参加施設それぞれが自施設の研究者に関して行う。国立がん研究センター中央病院における利益相反の管理は、国立がん研究センター利益相反委員会が行う。

9 その他の倫理的事項

本研究はヘルシンキ宣言および文部科学省・厚生労働省「疫学研究に関する倫理指針」（平成19年8月16日全部改正）を遵守して行う。

10 文献

- 1) Offit (1998). Clinical cancer genetics: risk counseling and management. New York, Wiley-Liss.

- 2) Vogelstein B, K. K. (1998). The genetic basis of human cancer. New York, McGraw-Hill.
- 3) Lerman, C., M. Daly, et al. (1993). Mammography adherence and psychological distress among women at risk for breast cancer. *J Natl Cancer Inst* 85(13): 1074-80.
- 4) Lerman, C., K. Kash, et al. (1994). Younger women at increased risk for breast cancer: perceived risk, psychological well-being, and surveillance behavior. *J Natl Cancer Inst Monogr*(16): 171-6.
- 5) Burton, M. V., R. Warren, et al. (1998). Psychological predictors of attendance at annual breast screening examinations. *Br J Cancer* 77(11): 2014-9
- 6) Schwartz, M. D., C. Lerman, et al. (1995). Coping disposition, perceived risk, and psychological distress among women at increased risk for ovarian cancer. *Health Psychol* 14(3): 232-5.
- 7) Black, W. C., R. F. Nease, Jr., et al. (1995). Perceptions of breast cancer risk and screening effectiveness in women younger than 50 years of age. *J Natl Cancer Inst* 87(10): 720-31.
- 8) Thirlaway, K., L. Fallowfield, et al. (1996). Anxiety in women "at risk" of developing breast cancer. *Br J Cancer* 73(11): 1422-4.
- 9) DudokdeWit, A. C., A. Tibben, et al. (1998). Predicting adaptation to presymptomatic DNA testing for late onset disorders: who will experience distress? Rotterdam Leiden Genetics Workgroup. *J Med Genet* 35(9): 745-54.
- 10) DudokdeWit, A. C., A. Tibben, et al. (1998). Distress in individuals facing predictive DNA testing for autosomal dominant late-onset disorders: comparing questionnaire results with in-depth interviews. Rotterdam/Leiden Genetics Workgroup. *Am J Med Genet* 75(1): 62-74.
- 11) Lerman, C., M. Daly, et al. (1994). Attitudes about genetic testing for breast-ovarian cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 12(4): 843-50.
- 12) Tambor, E. S., B. K. Rimer, et al. (1997). Genetic testing for breast cancer susceptibility: awareness and interest among women in the general population. *Am J Med Genet* 68(1): 43-9.
- 13) DudokdeWit, A. C., A. Tibben, et al. (1997). Psychological distress in applicants for predictive DNA testing for autosomal dominant, heritable, late onset disorders. The Rotterdam/Leiden Genetics Workgroup. *J Med Genet* 34(5): 382-90.
- 14) Jacobsen, P. B., H. B. Valdimarsdottir, et al. (1997). Decision-making about genetic testing among women at familial risk for breast cancer. *Psychosom Med* 59(5): 459-66.
- 15) Lerman, C., B. Biesecker, et al. (1997). Controlled trial of pretest education

- approaches to enhance informed decision-making for BRCA1 gene testing. *J Natl Cancer Inst* 89(2): 148-57.
- 16) Lerman, C., E. Lustbader, et al. (1995). Effects of individualized breast cancer risk counseling: a randomized trial. *J Natl Cancer Inst* 87(4): 286-92.
 - 17) Hallowell, N., F. Murton, et al. (1997). Women's need for information before attending genetic counselling for familial breast or ovarian cancer: a questionnaire, interview, and observational study. *BMJ* 314(7076): 281-3.
 - 18) Cull, A., H. Miller, et al. (1998). The use of videotaped information in cancer genetic counseling: a randomized evaluation study. *Br J Cancer* 77(5): 830-7.
 - 19) van Dijk S, van Roosmalen MS, Otten W, et al. (2008). Decision making regarding prophylactic mastectomy: stability of preferences and the impact of anticipated feelings of regret. *J Clin Oncol.* 26(14):2358-63.
 - 20) Metcalfe KA, Lubinski J, Ghadirian P, et al. (2008). Predictors of contralateral prophylactic mastectomy in women with a BRCA1 or BRCA2 mutation: the Hereditary Breast Cancer Clinical Study Group. *J Clin Oncol.* 26(7):1093-7.
 - 21) MacDonald DJ, Sarna L, van Servellen G, et al. (2007). Selection of family members for communication of cancer risk and barriers to this communication before and after genetic cancer risk assessment. *Genet Med.* 9(5):275-82.
 - 22) Samphao S, Wheeler AJ, Rafferty E, et al. (2009). Diagnosis of breast cancer in women age 40 and younger: delays in diagnosis result from underuse of genetic testing and breast imaging. *Am J Surg.* 198(4):538-43.
 - 23) Sugano K, Nakamura S, Ando J, et al. (2008). Cross-sectional analysis of germline BRCA1 and BRCA2 mutations in Japanese patients suspected to have hereditary breast/ovarian cancer. *Cancer Sci.* 99(10):1967-76.

適格性確認票

研究登録番号（通し番号）（国がん 1001～，筑波 2001～，聖路加 3001～）		
1 適格条件		以下のすべての条件を満たすもの
(1) 国立がん研究センター中央病院、筑波大学もしくは聖路加国際病院の乳腺科に通院中の乳がんを発症した患者		<input type="checkbox"/>
(2) National Comprehensive Cancer Network (NCCN) 遺伝的要因/家族歴を有する高リスク乳がん・卵巣がんガイドライン（2011 年バージョン 1）で述べられている、下記の 1 項目以上該当する患者		①から⑥のいずれか 1 項目以上該当する
① 50 歳以下で乳がんを発症した	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
② トリプルネガティブ乳がんである	<input type="checkbox"/>	
③ 男性乳がん/卵巣/卵管/腹膜がんである		
④ 近い血縁内に、乳がんとは別の種類のがんを発症した人がいる （甲状腺がん/肉腫/副腎皮質がん/子宮内膜がん/膵がん/脳腫瘍/びまん性胃がん/皮膚症状/白血病/リンパ腫）	<input type="checkbox"/>	
⑤ ご本人が乳がん、近い血縁内に、50 歳以下の乳がん/男性乳がん/上皮性卵巣・卵管・腹膜がんを発症した人がいる	<input type="checkbox"/>	
⑥ ご本人が乳がん、近い血縁内に、乳がんまたは膵がんが 2 名以上いる	<input type="checkbox"/>	
(3) 乳がんの診断について説明がされている患者		<input type="checkbox"/>
(4) 年齢は 20 歳以上の患者		<input type="checkbox"/>
(5) 説明の上で文書による同意が得られている患者		<input type="checkbox"/>
2 除外条件		以下のいずれかの項目に該当する者は不適格とし、対象から除外する
(1) 研究の主旨を理解するのが困難な患者		<input type="checkbox"/>
(2) インタビュー調査に耐えられないほどの身体状態が重篤な患者および精神的に動揺している患者		<input type="checkbox"/>
(3) 担当医が不適当と判断した患者		<input type="checkbox"/>

社会人口統計学的項目

研究登録番号（通し番号）（国がん 1001～，筑波 2001～，聖路加 3001～）			
担当医パンフレット提示日	年	月	日
ベースライン調査日	年	月	日
遺伝相談外来受診日	年	月	日
遺伝子検査実施日	年	月	日
追跡調査日	年	月	日
年齢	発症時（ ）歳、 現在（ ）歳		
婚姻状況	1. 既婚 2. 未婚 3. 結婚歴あり		
子供の有無	1. いる 2. いない		
子どもの人数	人数（ ）人		
子どもの性別			
同居者の有無	有 ・ 無		
職業	1. 常勤 2. 非常勤 3. パートタイム 4. 専業主婦 5. その他（ ）		
教育歴	1. 高校卒業 2. 大学卒業以上		
発症前のスクリーニング行動	1. 自己検診を行っていた	はい	いいえ
	() 歳ごろから		
	2. 健康診断を受けていた	はい	いいえ
	() 歳ごろから		
3. マンモグラフィ経験	はい	いいえ	
	() 歳ごろから		
	4. 超音波検査経験	はい	いいえ
	() 歳ごろから		
乳がん発見の契機	1. 自己検診 2. 健康診断 3. その他（ ）		
乳がん病期	I II III IV		
治療	1. 手術（温存 ・ 全摘） 2. 化学療法 3. 放射線療法 4. ホルモン療法 5. 分子標的療法 6. その他（ ）		
Performance Status	0 1 2 3 4		
家族歴	がん発症有無	部位	年齢
父親	なし ・ あり		
母親	なし ・ あり		
兄弟姉妹	なし ・ あり		
子供	なし ・ あり		
父方：父親の兄弟姉妹、祖父母	なし ・ あり		
母方：母親の兄弟姉妹、祖父母	なし ・ あり		

別紙4

質問票

1. あなたは、自分が乳がんを発症する可能性に関して同じ年代の人たちと比べてどのように思っておられましたか。

1	2	3	5	4
かなり高い	少し高い	変わらない	少し低い	かなり低い

2. 本日の受診までに、遺伝性の可能性があるとお考えでしたか。

1	2	3	4
ほとんど 考えたことはない	少し 考えことがある	大いに 考えたことがある	かなり 考えたことがある

3. そのような遺伝性の可能性について、心配になったり、不安になったりしましたか。

1	2	3	4
ほとんどなかった	少しあった	大いにあった	かなりあった

4. そうした不安や心配は、日常の生活に影響を及ぼしていましたか。

1	2	3	4
ほとんどなかった	少しあった	大いにあった	かなりあった

5. そうした不安や心配は、あなたにとってどれくらいの大きさの問題（関心事）になっていましたか。

1	2	3	4
ほとんどなかった	少しあった	大いにあった	かなりあった

6. 担当医からのパンフレットを用いた説明を、どの程度理解できましたか。

1	2	3	4
よく 理解できた	ある程度 理解できた	あまり 理解できなかった	まったく 理解できなかった

7. 担当医から説明を受けて、遺伝性のがんのことが心配になったり、不安になったりすると思いますか。

1	2	3	4
ほとんどない	少しある	大いにある	かなりある

8. そうした不安や心配が、気分に影響を及ぼすと思いますか。

1	2	3	4
ほとんどない	少しある	大いにある	かなりある

9. そうした不安や心配が、日常の生活に影響を及ぼすと思いますか。

1	2	3	4
ほとんどない	少しある	大いにある	かなりある

10. そうした不安や心配は、あなたにとってどれくらいの大きさの問題（関心事）になるとと思いますか。

1	2	3	4
ほとんどない	少しある	大いにある	かなりある

11. 担当医からの遺伝性乳がんに関する情報を家族に話そうと思いますか？

1	2
はい	いいえ

(理由：)

(対象：)

12. ご家族に検診を受けるようすすめますか？

1	2
はい	いいえ

(理由：)

13. 遺伝相談外来の受診を希望されますか。

1
はい

2
いいえ

3
保留



次回外来時に意思確認
年 月 日
()

「はい」と答えられた場合⇒その理由を教えてください

1. 担当医の説明がきっかけとなった	はい	いいえ
2. 遺伝性腫瘍に関する情報を得たい	はい	いいえ
3. 自分の今後の治療に有益な情報だと思う	はい	いいえ
4. 自分の今後の人生に有益な情報だと思う	はい	いいえ
5. 家族にとって有益な情報だと思う	はい	いいえ
6. 遺伝子検査を実際に受けてみたい	はい	いいえ

「いいえ」と答えられた場合⇒その理由を教えてください

1. 受診する意義を感じない	はい	いいえ
2. 遺伝子検査を受けたいと思わない	はい	いいえ
3. 遺伝子検査の結果を知るのが怖い	はい	いいえ
4. 興味がない	はい	いいえ
5. 話すべき家族がいない	はい	いいえ
6. 家族には相談できない	はい	いいえ

その他の理由（自由回答）

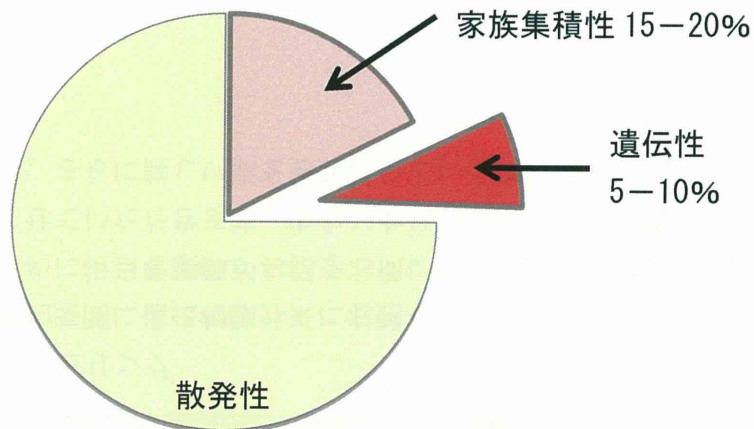
14. パンフレットの内容についてわかりやすさ・わかりにくさ、情報量、改善すべきところなど自由に意見を述べてください。

以上です。
ご協力ありがとうございました。

遺伝性のがんとは

がんの多くは遺伝と関係なく発生しますが、同じ家系の中である種のがんが多発している場合は、同じ種類のがんにかかりやすい性質を受け継いでいることがあります。そのような場合に遺伝性の可能性が高いと考えられます。

これまでの報告では、全体の乳がんの中で、約10%は遺伝性のがんであるだろうといわれています。



米国における、すべての乳がんのうち、家族性乳がんの占める割合
(ASCO Cancer Genetics & Cancer Predisposition Testing 2nd Edition より一部改変)

遺伝性乳がんのひとつの原因として、「BRCA1 遺伝子」と「BRCA2 遺伝子」という2つの遺伝子のどちらかに変化（変異）があると遺伝性に乳がん・卵巣がんを発症しやすいことがわかってきました。これらの遺伝子に乳がんや卵巣がんを引き起こしやすい変異があるかどうかについては、遺伝子検査を行って調べることができます。

下記の項目がある場合は、遺伝性の可能性があります
ご本人が

- 50歳以下で乳がんを発症した
- トリプルネガティブ乳がんである
- 男性乳がん/卵巣/卵管/腹膜がんである
- 近い血縁内に、乳がんと下記の種類のがんを発症した人がいる（甲状腺がん/肉腫/副腎皮質がん/子宮内膜がん/膵がん/脳腫瘍/びまん性胃がん/皮膚症状/白血病/リンパ腫）
- ご本人が乳がんで、近い血縁内に、50歳以下の乳がん/男性乳がん/上皮性卵巣・卵管・腹膜がんを発症した人がいる
- ご本人が乳がんで、近い血縁内に、乳がんまたは膵がんを発症した人が2名以上いる

（米国 National Comprehensive Cancer Network の『遺伝的要因/家族歴を有する高リスク乳がん・卵巣がんガイドライン 2011 バージョン 1』より）

* 近い血縁内とは、一般的に父母、兄弟姉妹、子供、祖父母、叔父叔母をさします。

遺伝カウンセリングでは、遺伝性乳がん・卵巣がんに関するご相談をお受けしております。これまでにお受けした主な相談内容は、

- ・ 乳がん・卵巣がんの遺伝について知りたい
 - ・ 家族に乳がんや卵巣がんを発症したものがいるので自分も発症するのか知りたい
 - ・ 自分が乳がんになったので娘も同じように乳がんを発症するのか知りたい
 - ・ 遺伝子検査とはどのような検査で、何がわかるのか詳しく知りたい
 - ・ 遺伝性の場合に予防することができるのか知りたい
- などです。