

# BRCA1/2 遺伝子の VUS の機能評価による病的意義に関する研究のお知らせ

帝京大学大学院公衆衛生学研究科では以下の研究を行います。

本研究は、倫理委員会の審査を受け承認された後に、関連の研究倫理指針に従って実施されるものです。

**研究期間： 2021 年 11 月 22 日 ～ 2022 年 3 月 31 日**

**〔研究課題〕** BRCA1/2 遺伝子の VUS の機能評価による病的意義の検討

**〔研究目的〕** 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構(JOHBOC)から、BRCA 遺伝学的検査を受け臨床的意義の不明なバリエーション(Variant of Unknown Significance: VUS)と診断された登録患者の VUS 情報、及びその臨床情報の提供を受け、東京医科歯科大学難治疾患研究所分子遺伝分野・教授三木義男がこれまでに得ている当該 VUS の相同組換え活性を指標とした細胞機能評価情報、及び in silico 解析情報等と併せ、登録 VUS の臨床的意義を総合的に判断する研究が進んでいる。今後、その結果を公開する。

**〔研究意義〕** BRCA1、BRCA2 遺伝子の日本人に多く認められる VUS の臨床的意義が明らかになり、その情報に基づく治療方針の決定が可能となる。

**〔対象・研究方法〕** 本研究では、JOHBOC に登録されている患者の中で、BRCA 遺伝学的検査で VUS と診断された患者について、その VUS 情報、臨床情報の提供を受け、これまでに得ている細胞機能情報、in silico 解析情報と併せ「BRCA1/2 遺伝子の VUS の機能評価による病的意義の検討」を行ない、in silico 解析、データベース作成を担当し、臨床情報との整合性から、それら VUS の臨床的意義を総合的に判断した結果を、JOHBOC のホームページに掲載する。

**〔研究機関名〕**

東京医科歯科大学難治疾患研究所(主研究機関)、

帝京大学大学院公衆衛生学研究所(共同研究機関)

**〔個人情報の取り扱い〕** 帝京大学では、匿名化に関する対応表なしの情報を取り扱う。医科歯科大学では医科歯科大学の研究計画書 9 節に詳細に記載されている。

対象となる患者様で、ご自身の検査結果などの研究への使用をご承諾いただけない場合や、研究についてより詳しい内容をお知りになりたい場合は、下記の問い合わせ先までご連絡下さい。

ご協力よろしくお願い申し上げます。

**問 い 合 わ せ 先**

研究責任者: 氏名 三木義男 職名 教授  
所属: 東京医科歯科大学難治疾患研究所分子遺伝分野  
住所: 東京都文京区湯島1丁目5-4 TEL: 03-5803-5825