



平成 20 年 10 月 15 日

各 位

株式会社ファルコバイオシステムズ  
京都市中京区河原町通二条上る清水町 346 番地  
代表取締役社長 平 崎 健 治 郎  
(コード番号: 4 6 7 1 東証・大証各第一部)  
お問い合わせ先  
遺 伝 子 事 業 部 長 横 山 士 郎  
電 話 ( 0 7 5 ) 2 5 7 - 8 5 4 1

## 「研究成果の論文発表について」

～乳がん・卵巣がん遺伝子検査の臨床的有用性を確認～

当社は、平成 12 年 2 月 1 日にミリアド・ジェネティクス社（米国ユタ州ソルトレークシティ）との間で、遺伝性乳がん・卵巣がん症候群の原因遺伝子である BRCA1 および BRCA2 遺伝子検査の日本国内独占実施権契約を締結いたしました。

この遺伝子検査を用いた診療の普及に向けて、まず日本人におけるデータ不足を補うべく、当社は平成 16 年 12 月から首都圏の 5 医療機関と共同で「日本人における BRCA1 および BRCA2 遺伝子の全塩基配列直接解析法による基礎データ収集と、家族性乳がん、卵巣がんを対象とした易罹患性検査としての有用性に関する研究」を実施いたしました。

このたび、その研究結果が日本癌学会の機関誌である“Cancer Science（キャンサーサイエンス）10 月号のオンライン版”に掲載（会員限定サイト）されましたのでお知らせいたします（論文タイトル「Cross-sectional analysis of germline BRCA1 and BRCA2 mutations in Japanese patients suspected to have hereditary breast/ovarian cancer」）。

### ◇研究成果の概要

- ・ 日本人患者 135 名（乳がん：117 名、卵巣がん 9 名、乳がん＋卵巣がん：9 名／家族歴あり 125 名、なし 10 名）を対象として、わが国では初めて BRCA1 および BRCA2 遺伝子を全塩基配列直接解析法（フルシーケンス・アナリシス）を用いて調べ、その結果を統計的手法により解析いたしました。
- ・ 135 人中 36 人（26.7%）で病的遺伝子変異を検出し、さらに本人および家族の病歴によって層別化したグループごとに、欧米人データと比較する解析を行いました。その結果、日本人患者における BRCA1 および BRCA2 遺伝子の病的変異の検出頻度は、有意差をもって欧米人以上に高いことが確認されました。
- ・ 病的変異が検出されやすい因子としては、1) 第 2 度近親内に 40 歳以下で乳がんを発症

した方があること、2) 第2度近親内に両側乳がんと卵巣がんの両方またはその一方がある方があること、が抽出されました。

#### ◇新商品(新受託検査項目「N-セット」)への応用

- 本研究を通じて日本人患者での BRCA1 および BRCA2 遺伝子変異が新たにいくつか解明できました。それらと従来の複数の研究で既に判明していた変異を合わせて、高頻度に変異のみられたエクソン（遺伝子の中で実際に機能を担っている部分の塩基配列）を網羅した日本人向けスクリーニング（ふるい分け）検査を開発することができました（7月22日 News Release 済み）。
- 本遺伝子検査は現在のところ保険の適用がなく、自費診療になることから検査費用の負担が大きな課題となります。N-セットは、従来のフルシーケンス解析検査に比して低価格で検査を実施できるという費用面のメリットがありますので、遺伝性が疑われる乳がん・卵巣がんの患者本人およびその血縁者が本検査を受け易くなり、検査結果から自身のリスクを知ることによって、リスクに応じた将来の発症予防や早期発見のための検診などの診療を受ける動機付けとなるものと期待されます。
- 今後この検査のさらなるデータ蓄積が進み、将来保険適用が実現すれば、検査費用の自己負担額がさらに減少することになり、ますます普及が進むものと期待されます。

以上

#### [ご参考]

##### - BRCA1/BRCA2 遺伝子特許

わが国における BRCA1 および BRCA2 遺伝子特許はミリアド・ジェネティクス社が保有しており、当社は平成12年2月1日に締結した契約に基づき同社からわが国における同特許の独占実施権許諾および遺伝子解析の技術移転を受けています。

##### - N-セットの設定根拠とした日本人の変異データ（概略）

