**「ＵＤＰグルクロン酸転移酵素（*UGT1A1*）遺伝子多型検査」に関する説明文書（例）**

患者様用

1．はじめに

あなたの病気を治療するため、イリノテカンという薬が候補に上がりました。この薬はあなたの病気に対し一般的に用いられるものですが、10人に2人くらいの割合で強い副作用（白血球減少など）が出ることがわかっています。

例えば、お酒に強い人と弱い人がいますが、これらの体質は、ある酵素の遺伝子により決められています（参考資料）。同じようにイリノテカンという薬の場合も、遺伝子によって副作用が強く出る人と弱く出る人があります。

最近、ＵＤＰグルクロン酸転移酵素（UGT1A1）という酵素の遺伝子を調べることで、この薬の副作用が出やすい体質を持つ人を見つける検査があります。この検査は、あなたに合った治療法を決めるためにとても重要なものですが、遺伝子を調べる検査であるため、あなたに十分にご理解していただいてから検査を行う必要があります。

2．検査の目的

イリノテカンの副作用に関連しているUGT1A1という酵素の遺伝子を検査し、副作用が出やすい体質かどうかを調べます(参考資料)。これによりあなたに合った治療法を選択し、強い副作用を避けることを目的としています。また、この検査は、病気になりやすいかどうかの遺伝子を調べるものではありません。

3．検査の方法

一般的な方法で、2 mLの血液を採取（採血）します。その後、専門家があなたの血液からDNAをとり、遺伝子の検査を行います。この検査は、血液型のように一生変化しない遺伝子の型を判定するものであるため、一生に一度検査すれば十分なものです。

4．検査結果の報告

検査結果は、原則としてあなたにお伝えします。そしてあなたの検査結果はカルテに保管されます。

もしあなたが検査を受けることには同意しても、検査結果を知りたくないとお考えの場合は、担当医までお知らせください。

5．予想される結果と被験者（あなた）の利益及び不利益

①検査結果と検査の限界

この検査の結果は、薬の副作用を避けるための重要な情報となります。この検査結果と他の検査結果、及びあなたの体調などをもとに、担当医とあなたが話し合った上で、あなたに合った治療法を決めることになります。

なお、薬の副作用は種々の因子が関与しているため、この検査によってイリノテカンの副作用を完全に避けることはできません。この検査で副作用が出にくい体質とわかった人では、イリノテカン投与により8割程度の人に副作用を認めないことがわかっています。一方、この検査で副作用が出やすい体質とわかった人では、5～8割程度の人に副作用を認めます。

②利益及び不利益

この検査の対象となる遺伝子（UGT１A１）は、一部の体質性黄疸にも関わっています。従ってこの検査により、一部の体質性黄疸に関わる遺伝子も調べていることになりますので、ご理解下さい。

6．検査に伴う危険性

一般的な方法で、2 mL程度の血液を採取（採血）するだけで検査できますので、通常の採血による危険性と同じです。

7．費用

この遺伝子検査は保険診療として認められています。3割負担の場合は、自己負担が6,300円（本検査費用のみ、2014年12月現在）となります。

8．遺伝カウンセリング

あなたが、病気のことやこの遺伝子検査に関して、不安に思うことがあったり相談したいことがありましたら、当院「遺伝子診療部（例）」で遺伝カウンセリングを受けること、もしくは専門医を紹介することが可能です。担当医などに申し出て下さい。

9．検査を行うことの自由

この遺伝子検査を行うかどうかはあなたの自由意志であり、またいつでも同意を取り消すことができます。もしこの検査を受けなくても、他の検査結果やあなたの体調などをもとに、あなたにとって最適と考えられる治療を行います。

【問い合わせ先】

あなたの担当医師：

連絡先： ＊＊＊＊病院

住所： ＊＊＊＊＊

電話： ＊＊＊＊＊