

研究に関するお知らせ

私は下記の研究を行っています。

研究の趣旨をご理解の上、ご協力くださいますようお願い申し上げます。

1. 研究課題名

遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) における BRACAnalysis™ 診断システム検査を用いた BRCA1/2 遺伝学的検査と臨床学的特徴および表現型の検討

2. 研究目的、意義

遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (hereditary breast and ovarian cancer : ^{えいちびーおーしー}HBOC) は、BRCA1/2 遺伝子の生殖細胞系列の病的変化に起因する乳癌および卵巣癌をはじめとするがんの易罹患性症候群です。日本人については、BRCA1/2 遺伝子の病的変化は若年発症の乳癌および卵巣癌患者に多く、家族歴といった遺伝性腫瘍を疑う表現型がないことや、BRCA1/2 遺伝子関連の前立腺においても家族歴が影響を及ぼさないことが報告され、遺伝学的リスクの評価に加えて、遺伝学的検査を行い同定していく必要があると言われてしています。しかし、家族性腫瘍は BRCA1/2 遺伝子のみならず、原因遺伝子は多数存在します。最近では、腫瘍細胞のみを対象としたがん遺伝子パネルが保険適応となり運用が開始されていますが、次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査も自費で行われるようになってきました。そこで、本研究では ^{えいちびーおーしー}HBOC が疑われる患者を対象に BRACAnalysis™ 診断システム検査を行った症例の結果と臨床的特徴および表現型を検討することを目的としました。この研究に取り組むことにより、BRCA1/2 遺伝子の病的変化の同定や遺伝学的検査のための遺伝カウンセリングの活用が促進されることで、患者さんが正確な知識を持って、今後の診療の方針や治療の意思決定を行うことができると考えています。

3. 研究方法・研究期間

本研究のデータは、2021年11月から2024年3月に BRACAnalysis™ 診断システム検査を行った患者さんの診療録、看護記録の記載事項です。診療録、看護記録からは患者さんやご家族の疾患名、検査治療に関する情報、遺伝カウンセリング受診状況等を抽出し、データといたします。

研究期間は当院倫理委員会承認後から2024年7月です。

4. 研究対象者

2021年11月から2024年3月に BRACAnalysis™ 診断システム検査を行った患者さんのデータです。

5. 研究におけるプライバシー保護

個人情報には氏名、生年月日、カルテ番号、住所、電話番号を消去し、個人を特定できる情報は使用しません。

この研究にご質問等ありましたら下記の連絡先までお問い合わせください。また、患者さんやご家族の情報が研究に使用されることについて、ご了承いただけない場合には、研究対象としないので、下記の連絡先までお申し出ください。この場合も患者さんへの治療・看護を受ける上で不利益が生じることはありません。

【研究者】

総合病院土浦協同病院 NICU/遺伝診療科 看護師 龜山千里

<連絡先> 〒300-0028 茨城県土浦市おおつ野4-1-1

電話番号 029-830-3711(代)