

・研究の概要

標題： BRCA 遺伝子検査に関するデータベースの作成

概要：

乳がんおよび卵巣がんの発症に強く関与する遺伝子として、*BRCA1* および *BRCA2* という 2 種類の遺伝子(以後、*BRCA1/2*)が知られています。これらの遺伝子にがん発症の原因となる変化(病的変異)があると、将来、乳がんおよび卵巣がん罹患するリスクがとて高くなり、最近では、遺伝性乳がん卵巣がん症候群 (HBOC: Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome)とも呼ばれています。ご家族に乳がん・卵巣がんを経験した方が多かったり、*BRCA1/2* 遺伝子変異がわかっている若年がん患者とそご家族に対して、適切な予防、診断、治療の選択肢をお示しできるような遺伝カウンセリングの体制を作り上げることは、乳がん・卵巣がんでの死亡率の低下につながると考えています。

しかし、日本では *BRCA1/2* 遺伝子変異陽性者についての治療や経過や頻度などのデータベースがまだ十分にありません。そこで、特定非営利活動法人日本 HBOC コンソーシアム(以下、日本 HBOC コンソーシアム：<http://hboc.jp/>)が整備され、*BRCA1/2* 遺伝子変異についてのデータを集めて解析することとしました。この結果は、今後の治療成績の向上に結びつくものと期待されています。

そこで我々も奈良県における乳がん・卵巣がんの予防、診断および治療を向上させるため、データベースに参加することにしました。

対象者：

遺伝性乳がん卵巣がんが疑われ、遺伝カウンセリングを受けたのち、当院で BRCA 遺伝子検査を受検した患者様が対象です。

研究期間：

倫理委員会の承認日から 2022 年 7 月 31 日まで

使用する情報：BRCA 遺伝子検査の結果、患者様および御家族の病歴、治療歴組織型など

・研究責任者

奈良県立医科大学 総合周産期母子医療センター 新生児集中治療部門
病院教授 西久保 敏也

連絡先：0744-22-3051

・担当者

奈良県立医科大学 産科婦人科学教室
助教 新納恵美子

連絡先：0744-22-3051 e-メールアドレス：nemiko@naramed-u.ac.jp

- ・研究内容の詳しい資料などをご希望の場合は、電話もしくは e-メールでご連絡いただければ開示させていただきます。（ただし、他の方の個人情報や知的財産の保護等に支障のない範囲に限定させていただきます）
- ・研究対象となる患者様の個人情報の開示を希望される場合は、電話もしくは e-メールで御連絡いただければ御本人または代理人の方に対してのみ、開示させていただきます。
- ・研究対象となる患者様やその関係者の方からの御相談は、電話もしくはメールで承ります。
- ・研究への参加を希望されない場合は、不参加の意思を電話もしくはメールで御連絡ください。参加されなくても、治療などに関して何ら不利益を被ることはありません。