

当院における *BRCA1* c. 2800C>T バリアント保持症例と卵巣癌のリスクの検討

1. 研究の対象

当院で 2018 年 1 月 1 日～2021 年 12 月 31 日の期間に遺伝学的検査を受け *BRCA1*c. 2800C>T 変異が確認されている方。

また当院で遺伝カウンセリングを受けられ、ご本人もしくは血縁者に同変異が確認されている方。

2. 研究目的・方法

BRCA1 病的変異保持者では卵巣癌の発症リスクが高いことが知られていますが、中でも *BRCA1* c. 2800C>T 変異は卵巣癌の発症リスクの高い領域として報告されています。またこの変異は、日本人には比較的多くみられる変異であることが報告されています。当院を受診されている *BRCA1* c. 2800C>T バリアン保持者と卵巣癌の発症の関係について評価し、検診やリスク低減手術の選択に活かせるかどうかを検討することを目的としています。

3. 研究に用いる情報の種類

情報：既往歴、家族歴、発症年齢 等

4. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

<照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先>

大阪国際がんセンター 遺伝子診療部

研究責任者 井上 田鶴子

住所：〒541-8567 大阪府中央区大手前3-1-69

電話：06-6972-1181