

「情報公開文書」

下記臨床研究は「日本海総合病院倫理審査委員会」の承認および研究機関の長の許可を得て実施しています。当該試料・診療情報等の使用については、匿名化処理が行われており、研究対象者の氏名や住所等が特定できないよう措置を講じた取り扱いを厳守しています。本研究に関する詳しい情報をご希望でしたら問い合わせ担当者までご連絡ください。また、本研究の成果は論文で公表される可能性があります。個人が特定される情報は一切公開しません。本研究の研究対象者に該当すると思われる方又はその代理人の方の中で試料・診療情報等が使用されることについてご了承頂けない場合は担当者にご連絡ください。なお、その申出は研究成果の公表前までの受付となりますのでご了承願います。

【課題】

BRCA1 c.5278-IG>A バリエントの臨床的特徴と家族歴

【背景】

BRCA1/2 の創始者変異は民族や地域によって異なり、それぞれ特有の臨床像を示すことが知られている。日本でも 2018 年の保険適用以降、地域特異的な病的バリエーションが報告されるようになったが、BRCA1c.5278-IG>A については臨床情報が十分に蓄積されていない。本研究では、このバリエント保有者の臨床的特徴と家族歴を明らかにすることを目的とした。

【方法】

2018 年 10 月～2024 年 3 月に当院で実施された BRCA1/2 遺伝学的検査を後方視的に解析し、BRCA1c.5278-IG>A 保有者 7 例を同定した。診療録から、がん種、発症年齢、病理を抽出し、さらに1・2 度近親者の家族歴を評価する。

【お問い合わせ先】

日本海総合病院 乳腺外科 佐藤 千穂

TEL 0234-26-2001(代)