

BRCA1- eller BRCA2-mutationsbärare

SND-ID: ext0104-1.

Ingår i samling hos SND: [Skånes Metadatabas för Epidemiologi \(SME\)](#)

Skapare/primärforskare

Håkan Olsson - Lunds universitet, Medicinska fakulteten, Avdelningen för onkologi och patologi

Forskningshuvudman

[Lunds universitet](#) - Medicinska Fakulteten

Beskrivning

Kohorten, som är en del av ett internationellt samarbete med IBCCS och CIMBA, omfattar alla (både män och kvinnor) som genomgått mutationstestning för BRCA1 eller 2 i södra sjukvårdsregionen sedan 1993. Det är det största registret över ärftlig cancer i Sverige med 1200 fall. De flesta individerna har fyllt i ett frågeformulär med frågor som rör diet, kroppsvikt och kroppsmått, familjehistoria, BRCA1/2 status, fortplantning samt användande av p-piller. Blodprov är insamlade från alla deltagare.

Syfte:

Att studera riskfaktorer vid ärftlig bröstcancer

Datasetet innefattar alla män och kvinnor som genomgått mutationstestning för BRCA1 eller BRCA2, i södra sjukvårdsregionen sedan 1993.

Analysenhet

[Individ](#)

Population

Populationen omfattar alla män och kvinnor som genomgått mutationstestning för BRCA1 eller 2 i södra sjukvårdsregionen sedan 1993.

Tidsdimension

[Tvärsnitt](#)

Urvalsmetod

[Sannolikhetsurval: systematiskt slumpmässigt urval](#)

Tidsperiod(er) som undersökts

1993 - Pågående

Antal individer/objekt

1200

Dataformat / datastruktur

[Numeriska](#)

Datainsamling 1

- Insamlingsmetod: Fysiska mätningar och tester
- Tidsperiod(er) för datainsamling: 1993–pågående
- Datakälla: Befolkningsgrupp, Biologiska prover

Datainsamling 2

- Insamlingsmetod: Självadministrerat frågeformulär
- Tidsperiod(er) för datainsamling: 1993–pågående
- Datakälla: Befolkningsgrupp, Biologiska prover

Geografisk utbredning

Geografisk beskrivning: Södra sjukvårdsregionen

Ansvarig institution/enhet

Medicinska Fakulteten

Forskningsområde

[Medicinsk genetik](#) (Standard för svensk indelning av forskningsämnen 2011)

[Cancer och onkologi](#) (Standard för svensk indelning av forskningsämnen 2011)

[Hälsa](#) (CESSDA Topic Classification)

Nyckelord

[Preventivmedel](#), [Kroppsvikt och kroppsmått](#), [Tumörer](#), [Anamnes](#), [Brösttumörer](#), [Fortplantning](#), [Ärftlighet](#), [Skåne](#), [Epihealth](#), [Epihealth_skåne](#), [Genetiska studier](#), [Blodprov](#), [Brca1](#), [Brca2](#)

Publikationer

Osorio A, Milne RL, Pita G, Peterlongo P, Heikkinen T, Simard J, et al. Evaluation of a candidate breast cancer associated SNP in ERCC4 as a risk modifier in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Results from the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/BRCA2 (CIMBA). Br J Cancer. 2009 Dec 15;101(12):2048-54. doi: 10.1038/sj.bjc.6605416.

[Läs fulltext](#)

Antoniou AC, Spurdle AB, Sinilnikova OM, Healey S, Pooley KA, Schmutzler RK, et al. Common breast cancer-predisposition alleles are associated with breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Am J Hum Genet. 2008 Apr;82(4):937-48. doi: 10.1016/j.ajhg.2008.02.008.

[Läs fulltext](#)

Om du publicerat något baserat på det här datamaterialet, [meddela gärna SND](#) en referens till din(a) publikation(er). Är du ansvarig för katalogposten kan du själv uppdatera metadata/databeskrivningen via DORIS.

Tillgänglighetsnivå

Åtkomst till data via extern aktör

Tillgång till data är begränsad

Hemsida

[IBCCS](#)

[CIMBA](#)

Kontakt för frågor om data

Håkan Olsson

hakan.olsson@med.lu.se

Ingår i samling hos SND

[Skånes Metadatabas för Epidemiologi \(SME\)](#)

Ladda ner metadata

[DataCite](#)

[DDI 2.5](#)

[DDI 3.3](#)

[DCAT-AP-SE 2.0](#)

[JSON-LD](#)

[PDF](#)

[Citation \(CSL\)](#)