



저작자표시-비영리-변경금지 2.0 대한민국

이용자는 아래의 조건을 따르는 경우에 한하여 자유롭게

- 이 저작물을 복제, 배포, 전송, 전시, 공연 및 방송할 수 있습니다.

다음과 같은 조건을 따라야 합니다:



저작자표시. 귀하는 원저작자를 표시하여야 합니다.



비영리. 귀하는 이 저작물을 영리 목적으로 이용할 수 없습니다.



변경금지. 귀하는 이 저작물을 개작, 변형 또는 가공할 수 없습니다.

- 귀하는, 이 저작물의 재이용이나 배포의 경우, 이 저작물에 적용된 이용허락조건을 명확하게 나타내어야 합니다.
- 저작권자로부터 별도의 허가를 받으면 이러한 조건들은 적용되지 않습니다.

저작권법에 따른 이용자의 권리는 위의 내용에 의하여 영향을 받지 않습니다.

이것은 [이용허락규약\(Legal Code\)](#)을 이해하기 쉽게 요약한 것입니다.

[Disclaimer](#)

BRCA1/2 변이를 가진 난소암 환자들의
가족 의사소통 과정과
영향요인에 대한 설문연구

연세대학교 대학원

종양간호 전공

정 고 운

BRCA1/2 변이를 가진 난소암 환자들의
가족 의사소통 과정과
영향요인에 대한 설문연구

지도교수 이 향 규

이 논문을 석사 학위논문으로 제출함

2021년 12월 16일

연세대학교 대학원

종양간호 전공

정 고 운

정고운의 석사 학위논문을 인준함

심사위원 이 향 규 인

심사위원 김 수 인

심사위원 임 명 철 인

연세대학교 대학원

2021년 12월 16일

감사의 글

학위 논문을 마칠 수 있도록 도와 주신 많은 분들께 이 글을 통해 감사 인사를 드립니다.

저의 부족함에도 논문을 완성할 수 있도록 잘 이끌어 지도해 주신 이향규 교수님, 김수 교수님, 임명철 교수님께 깊은 감사를 드립니다.

유전성 난소암 환자를 보고, 상담할 수 있도록 배움의 기회를 주신 박상운 교수님 그리고 일하면서 공부하는 저를 도와주고 응원해 주신 국립암센터 자궁암센터의 모든 선생님들께도 감사를 드립니다. 논문 학기를 무사히 마칠 수 있도록 옆에서 격려하고 배려해 주신 이진아 선생님께도 고마움을 전합니다.

학위 과정을 함께하며 모두가 끝까지 완주할 수 있도록 서로에게 힘이 되어 준 동기 김보현, 김신혜, 김영혜, 서미애, 유수, 이민주, 이서현, 전소영, 정의정 선생님께 고마움을 전하고 모두의 앞날에 응원을 보냅니다.

대학원때 만나, 결혼하는 동안 학업과정과 논문을 쓰는 모든 과정을 옆에서 애정으로 지켜봐 준 남편 김종훈에게 사랑과 감사를 전합니다. 또한 일하고 공부하는 며느리를 응원해 주시는 시부모님께도 감사의 인사를 드립니다. 마지막으로 언제나 저를 믿고 격려하고 지원을 아끼지 않으시는 부모님, 조언과 사랑을 보내주는 언니, 형부, 그리고 나의 비타민 준영이 사랑하고 진심으로 감사합니다.

많은 분들의 격려와 도움으로 맺은 결실임을 잊지 않고, 이러한 도움이 가치 있도록 계속하여 배움의 자세로 정진하겠습니다.

2021 년 12 월

정 고 운 올림

차 례

차례	i
표차례	iii
부록차례	iv
국문요약	v
I. 서론	1
1. 연구의 필요성	1
2. 연구의 목적	3
3. 용어의 정의	4
II. 문헌고찰	7
1. 난소암 환자와 가족의 유전자 검사	7
2. 유전성 난소암의 지식 정도	9
3. 유전성 난소암 진단과 관련된 불안과 우울	10
III. 연구방법	12
1. 연구설계	12
2. 연구대상	12
3. 연구도구	13
4. 자료수집 절차 및 방법	15
5. 대상자의 윤리적 보호	16
6. 자료분석방법	16

IV. 연구결과	18
1. 일반적 특성, 질병관련 특성에 따른 유전자 검사결과를 공유한 친족 범위의 차이	18
2. 유전자 검사결과 관련 의사소통 특성의 차이에 따른 유전자 검사결과를 공유한 친족 범위의 차이	22
3. 불안, 우울, 유전성 난소암 지식정도에 따른 유전자 검사결과를 공유한 친족 범위의 차이	28
V. 논의	30
VI. 결론 및 제언	36
1. 결론	36
2. 제언	38
참고문헌	39
부록	44
영문요약	59

표 차례

Table 1. Differences in general characteristics according to the range of relatives who shared genetic test results	20
Table 2. Differences in disease characteristics according to the range of relatives who shared genetic test results	21
Table 3. Differences in the range of relatives who shared genetic test results to differences in communication characteristics	24
Table 4. Reasons for disclosing positive BRCA genetic test results to relatives	25
Table 5. Reasons for non-uptake of BRCA genetic test among relatives of known carriers	26
Table 6. The person who influenced the sharing of test results	27
Table 7. Differences in the range of relatives who shared genetic test results according to anxiety and depression and degree of knowledge	29

부록 차례

부록 1. 연구 대상자 설명문 및 동의서	44
부록 2. 설문지	48
부록 3. 연구윤리위원회(IRB) 승인서	56

국문요약

BRCA1/2 변이를 가진 난소암 환자들의 가족 의사소통 과정과 영향요인에 대한 설문연구

본 연구는 *BRCA1/2* 유전자 변이를 가진 난소암 환자가 가족에게 유전자 검사 결과를 전달하는 의사소통 구조를 파악하고, 이에 영향을 주는 요인을 알아보기 위한 상관성 조사 연구이다

연구 대상자는 경기도 소재 상급종합병원 자궁 난소암 센터 외래에 방문하여 2021년 9월 16부터 2021년 11월 25일의 기간동안 외래를 방문한 *BRCA1/2* 변이를 가진 난소암 환자를 대상으로 설문조사를 실시하였다. 수집된 자료는 SPSS 21.0 통계 프로그램을 이용하여 기술통계, Chi-square test와 Independent t-test를 실시하였다.

주요 연구 결과는 다음과 같다.

1. 대상자 총 131명중 일등친만 유전자 변이 사실을 공유한 대상자는 84명(64.1%), 이등친 이상 유전자 변이 사실을 공유한 대상자는 46명(35.1%) 유전자 변이 사실을 공유하지 않았다는 대상자는 1명(0.8%)이었다.
2. 유전자 검사 결과를 알린 가족 중 한명이라도 유전자 검사를 시행하였다고 응답한 대상자는 일등친만 공유한 그룹에서 41명(48.8%)명 이등친 이상 공유한 그룹에서는 32명(69.6%)으로 가족 중 유전자 검사를 시행하였는지 여부가 유전자 검사결과를 공유한 친족범위에 통계적으로 유의한 차이를 나타냈다($\chi^2=5.20$, $p=.023$).

3. 유전상담 경험에서는 평균 절반(51.1%)정도가 유전상담을 받았다고 응답하였다. 일등친만 공유한 그룹은 39명(45.9%)이, 이등친 이상 공유한 그룹은 28명(60.9%)이 유전상담을 받은 경험이 있다고 응답하여 이등친 이상 공유한 그룹에서 조금 높게 나타났다.
4. 불안, 우울, 유전성 지식 수준의 차이를 독립변수로 유전자 검사결과를 공유한 친족범위를 종속변수로 선정하여 Independent t-test를 시행하였을 때 유전자 검사 결과를 공유한 친족범위에 영향을 미치는 요인으로 우울은($t=-1.23$, $P=.221$) 통계적으로 유의한 차이가 없었지만 불안($t=-2.08$, $P=.039$)과 유전성 난소암 지식 수준($t=-2.30$, $P=.023$)이 유의하게 높게 나타났다.

본 연구의 결과를 통해 가족의 유전자검사 시행 유무, 대상자의 불안, 유전성 난소암 지식도가 유전자검사 결과를 공유하는 친족범위에 영향을 미치는 것을 확인할 수 있었다. 이 결과는 환자가 더 많은 가족들과 유전자 검사 결과를 공유하여 가족들의 유전자 검사 시행율을 높이기 위해서는 체계적 유전상담이 필요함을 시사한다.

핵심어: 유전성 난소암, BRCA1/2, 불안, 우울, 유전성 지식, 유전상담

I. 서론

1. 연구의 필요성

국가 암 등록 통계에 따르면 2017년 전체 난소암 환자의 5년 생존율은 64.9%로, 유방암(93.2%)과 자궁경부암(80.2%)에 비해 그 수치가 매우 낮고(Hong et al., 2020) 난소암 환자의 발생율은 2010년 2,052명, 2015년에서 2,443명, 2018년도 2,898명으로 증가하고 있다(국립 암 정보센터, 2020). 난소암은 질병이 진행될 때까지 특이적 증상이 나타나지 않아 침묵의 살인자라고 불린다. 복부팽만, 압박감, 요통 등 증상이 나타나기 시작했을 때는 이미 질병이 진행되었을 가능성이 높으므로 조기발견이 중요하다(Goff, Mandel, Melancon, & Muntz, 2004).

BRCA1/2 유전자는 정상적으로 DNA복구와 관련하여 암을 억제하는 기능을 하지만 *BRCA1/2* 유전자에 변이 발생시 난소암을 발생할 수 있으며, 난소암 환자의 약 18%는 *BRCA1/2* 변이를 가지고 있다(Walsh et al., 2011). *BRCA1/2* 유전자 변이를 가지고 있는 사람은 유방암과 난소암의 발생 위험성이 일반인에 비해 현저히 증가한다. 인종과 국가 간의 차이는 있으나 서구의 경우 70세까지 *BRCA1* 유전자변이 보인자의 암 발생 평균누적 위험률이 유방암 65%, 난소암 39%, *BRCA2* 유전자변이 보인자의 경우 유방암 45%, 난소암 11%로 나타났다(Antoniou et al., 2003). National Comprehensive Cancer Network (NCCN) 가이드 라인에 따르면 유방암과 난소암을 비롯하여, 전립선암, 췌장암, 피부암 등의 암 발생률을 높이기 때문에 난소암과 유방암을 진단받은 환자는 유전상담을 통해 *BRCA1/2* 유전자 검사를 받을 것과, 유전자 변이가 발견된 Hereditary breast ovarian cancer (HBOC)환자의 가족들은 유전자검사와, 조기검진을 받을 것을 권고하고 있다(Daly et al., 2020).

최근 Poly adenosine diphosphate-ribose polymerase (PARP) inhibitor인

Olaparib이 *BRCA1/2* 변이 난소암 환자의 치료에 주목할 만한 결과를 나타냈고(Moore et al., 2018) PARP inhibitor (Olaparib, Rucaparib, Veliparib 등)의 사용으로 *BRCA1/2* 유전자변이 난소암 환자의 더 나은 치료방향이 제시되고 있어서 유전자 검사의 중요성이 더욱 증가되었다. 또한 환자들의 유전자 검사의 중요성이 커짐에 따라, *BRCA1/2* 유전자는 상염색체 우성으로 전달되므로 부모 중 한 사람에게 *BRCA1/2* 유전자 변이가 발견되었을 경우 자녀에게 유전자 변이가 유전될 확률은 각각 50%이므로 가족에 대한 유전자 검사 또한 반드시 필요하다(M. C. Choi et al., 2016). 유전자 변이가 발견된 가족의 경우 암 발생 감시를 위한 조기검진과 더불어 예방적수술 등 적극적인 방법으로 암을 예방할 수 있는 기회를 가지게 된다.

그러나 국내 연구에 따르면 실제 임상에서 유전자 검사가 필요한 난소암 환자 중 74%에서 유전자검사를 시행했으며(Lim et al., 2009) *BRCA1/2* 유전자 변이가 발견된 난소암 환자의 가족유전자 검사비용을 조사하면 검사가 필요한 가계 중 54%의 가계에 서만 가족 유전자 검사를 받고 있었다(Jeong et al., 2021). *BRCA1/2* 유전자변이 환자의 가계에서 가족 유전자검사가 이루어지지 않는 이유는 다양할 것으로 생각된다. 환자의 유전성 난소암에 대한 정보 부족 때문일 수도 있고, 가족 간의 의사소통 부족이나, 가족들이 검사를 받는데 여러가지 어려움이 있을 수도 있다. 서구에서는 이러한 *BRCA1/2* 유전자 변이 환자의 가족 의사소통과 관련하여 장애요인과, 중재에 관한 여러 연구들이 진행되었다(Koehly et al., 2009; McGivern et al., 2004). 국내에서도 유전성 유방암 환자를 대상으로 유전자 검사경험(전명희, 최경숙, 안세현, & 구보경, 2005) 및 유전성 유방암 가계에서 *BRCA1/2* 유전자 변이 사실에 대한 의사소통 실태에 관하여 연구가 이루어졌다(Kang et al., 2011). 하지만, *BRCA1/2* 변이를 가진 난소암 환자와 가족을 대상으로 한 연구는 부족한 실정이다. 난소암은 유방암, 자궁경부암 등 다른 여성암들과 비교하여 5년 생존율이 낮고, 조기 발견이 어렵다는 질병특성이 있다. 이러한 질병특성은 난소암 환자의 불안, 우울 그리고 삶의 질에 영향을 준다(Bodurka-Bervers et al., 2000). 이는 유전자 검사의 결정, 그리고 결과에 대해 가족 간의 의사소통에 영향을 줄 수 있다.

따라서 본 연구는 *BRCA1/2* 유전자 변이를 가진 난소암 환자가 유전자변이 사실을

알게 되면 가족에게 어떠한 이유로 전달하며, 가족 중 누구에게 전달하는지 등친(촌수)별 의사소통 구조의 차이와, 의사소통에 영향을 미치는 요인 및 장애요인을 파악하여 대상자 특성에 맞춘 유전 상담 내용을 구축하고 중재를 마련하는데 기여하고자 한다.

2. 연구의 목적

본 연구는 *BRCA1/2* 유전자 변이를 가진 난소암 환자가 가족에게 유전자검사 결과를 전달하는 의사소통 구조를 파악하고 이에 영향을 미치는 요인과 장애요인을 확인하여 대상자 특성에 맞는 유전 상담 내용을 구축하고 중재를 마련하는데 기여하고자 하며 구체적인 목적은 다음과 같다.

첫째, 일반적 특성, 질병관련 특성에 따른 유전자 검사결과를 공유한 친족 범위의 차이를 확인한다.

둘째, 유전자 검사결과 관련 의사소통 특성의 차이에 따른 유전자 검사 결과를 공유한 친족 범위의 차이를 확인한다.

셋째, 불안, 우울, 유전성 난소암 지식도에 따른 유전자 검사결과를 공유한 친족 범위의 차이를 확인한다.

3. 용어의 정의

본 연구에서 사용한 용어를 정의하면 다음과 같다.

1) 가족 의사소통 구조

(1) 이론적 정의

의사소통이란 구어와 문어, 몸짓, 자세, 표정 같은 비언어적 요소들까지 포함하는 매체를 통해 상호간 소통을 하는 것을 의미한다. 가족에 있어서 상호작용은 가족 구성원 반응 패턴을 통해 가족 구조를 유지하는 방식으로 정의하고 있다 (Koerner & Fitzpatrick, 2006).

(2) 조작적 정의

본 연구에서 가족 의사소통 구조 분석은 kang 등(2011)이 유전성 유방암 환자 가족 의사소통 실태를 확인하기 위해 개발한 설문지 중 가족간 의사소통 과정과 장애요인 평가, 유전자 검사현황을 확인하는 13문항을 사용하였다(Kang et al., 2011).

2) 유전성 난소암에 대한 지식

(1) 이론적 정의

유전성 난소암에 대한 지식이란, 유전성 난소암에 대한 배우거나 실천을 통하여 알게 된 명확한 인식이나 이해를 의미한다(Lacour et al., 2008).

(2) 조작적 정의

본 연구에서 유전성 난소암에 대한 지식은 Erbllich(2005)가 개발한 Breast cancer genetic counseling knowledge questionnaire(BGKQ) 도구를(Erblich et al., 2005) 최경숙 등(2006)이 번역한 도구를(K.-S. Choi et al., 2006) 토대로 이상희(2019)가 수정 보완한 도구의(이상희, 이향규, 임명철, & 김수, 2019) 합산 점수로 점수가 높을수록 지식 정도가 높음을 의미한다.

3) 불안

(1) 이론적 정의

다양한 이유로 신체 정신적으로 위협을 인지하였을 때 지속적인 걱정이 동반되는 감정이다(Wells, 1995).

(2) 조작적 정의

본 연구에서 불안은 불안 정도를 측정하기 위해 Beck 불안척도 (Beck Anxiety Inventory, BAI) 한글판 21문항을 사용하였으며 BAI 계산방법에 근거하여 점수가

높을수록 불안 정도가 높음을 의미한다.

4) 우울

(1) 이론적 정의

비관적이고 부정적인 생각, 심리 및 신체적 기능저하를 동반하는 감정으로 우울장애는 임상에서 가장 일반적인 질환이다(Fried & Nesse, 2015).

(2) 조작적 정의

본 연구에서 우울은 우울정도를 측정하기 위해 Patient Health Questionnaire-9 (PHQ-9) 한글판 9문항을 사용하였으며 점수가 높을수록 우울 정도가 높음을 의미한다.

II. 문헌고찰

1. 난소암 환자와 가족의 유전자 검사

BRCA1/2 유전자는 정상적으로 DNA복구와 관련하여 암을 억제하는 기능을 하지만 이 유전자에 변이가 생기면 난소암을 발생할 수 있다. 난소암 환자의 약 18%는 *BRCA1/2* 변이를 가지고 있다(Walsh et al., 2011). *BRCA1/2* 유전자는 상염색체 우성으로 전달되므로 부모 중 한 사람에게 *BRCA1/2* 유전자 변이가 발견되었을 경우 자녀에게 유전자 변이가 유전될 확률은 각각 50%이므로 가족에 대한 유전자 검사 또한 반드시 필요하다. *BRCA1/2* 유전자변이를 가진 암 환자를 중심으로 일 등친 가족 (부모, 형제, 자매, 아들, 딸)부터 유전자 검사를 받아야한다(M. C. Choi et al., 2016).

가족 유전자 검사에서 변이가 발견된 사람은 여성의 경우 25세이상, 남성의 경우 35세이상 정기적으로 유방촬영술이나, 유방MRI촬영등 검진이 필요하고, 난소암 예방을 위해 35-40세에 위험감소 난소 난관 절제술 (RRSO)을 권고하고 있다. 위험감소 난소 난관 절제술을 받지 않은 여성은 질 초음파, CA-125검사를 받아야한다. 40세이상의 남성의 경우 전립선암 예방을 위한검사가 필요하다. 췌장암 조기 발견을 위한 검진과, 피부암 예방을 위해 자외선차단제를 적용할 것을 권고하고 있다(Daly et al., 2020) 실제 임상에서 *BRCA1/2* 변이를 가진 유방암 환자의 경우 위험감소 난소 난관 절제술을 71.1%에서 시행하고 있으며, 암환자가 아닌 *BRCA1/2*변이 보인자의 경우 49.4%에서 위험감소 난소난관 절제술을 시행하였고, 건강보험의 혜택 여부와 질병의 심각성이 수술 결정에 영향을 준다고 알려졌다(Lee et al., 2019).

BRCA1/2 유전자 변이를 가진 환자의 가족 유전자 검사 시행 비율을 조사한 연구를 살펴보면 서구에서는 *BRCA1/2* 유전자 검사가 필요한 가계 중 20%에서만 유전자 검사를 시행한다는 결과가 있었고(Childers, Childers, Maggard-Gibbons, & Macinko, 2017), 국내의 연구에서는 *BRCA1/2* 유전자 검사가 필요한 가계의 약 54%에서 검사를 시행하고 있었다(Jeong et al., 2021). 유전상담 의뢰 비율을 조사한 미국의 연구에

서는 (MD Anderson을 포함한 11개 병원에서 조사) *BRCA1/2* 변이를 가진 난소암 환자의 유전상담 의뢰 비율이 10-30%로 낮았고 이는 난소암 환자의 PARP inhibitor 사용 기회와, 가족들의 암 예방 기회를 놓치게 됨을 의미한다. 유전상담 의뢰 비율이 낮은 것은 의사의 유전상담 의뢰의 중요성에 대한 인식부족의 결과일 수 있고 개선을 위해 유전상담 의뢰 과정의 변화가 필요하다고 나타났다(Hoskins & Gotlieb, 2017). 이러한 여러 연구를 통해 권고사항에도 불구하고 의료진을 포함한 환자의 인식, 지식 부족으로 유전상담과 유전성 암과 관련된 검진 및 예방행위가 잘 이루어 지고 있지 않음을 확인할 수 있다.

BRCA1/2 유전자 변이를 가진 유방암 환자를 대상으로 가족의사소통 비율에 대한 연구에서는 약 93%에서 한 명 이상의 친족에게 유전자 검사결과를 알렸으며, 일등친에게 알린 비율은 약 68%, 일등친과 이등친 이상의 가족에게 돌연변이 사실을 알린 경우는 약 31%였다(Kang et al., 2011). 유전자검사 결과가 환자로부터 가족들에게 전달되는 과정에서 많은 오류들이 발생한다. 유전상담을 하는 의료진은 환자들이 정보를 어떻게 가족에게 전달하는지 주의를 기울여야 하고, 가족들에게 유전자검사 관련한 편지 등을 제공하여 명확하게 내용을 전달할 수 있게 도와주어야 한다(Vos et al., 2010). 따라서 *BRCA1/2* 유전자 검사가 필요한 가족들이 유전자 검사를 받지 않아 암 예방의 기회를 놓치는 것을 줄이기 위해 유전상담을 하는 의료진은 환자와 가족의 의사소통 구조에 영향을 미치는 요인을 파악하여 특성에 맞는 접근을 하는 것이 중요할 것이다.

2. 유전성 난소암의 지식 정도

BRCA1/2 유전자 변이를 가진 환자의 유전성 암 지식에 관한 연구를 살펴보면, 유방암 환자를 대상으로 조사한 유전성 암 지식에서 유전성 유방암 환자의 지식수준은 약 56점으로 매우 낮게 나타났다. 특히 가족성 및 유전성 유방암의 개념과 특징, 유전방법 등에 관련하여 점수가 낮게 나타났다(Seo & Yi, 2017). Choi(2008)의 연구에서는 한국형 유방 난소 종양 유전상담 프로그램을 개발하여 *BRCA1/2* 유전자 검사를 받는 유방암 환자를 대상으로 한 유전상담 프로그램 적용 전 후 지식변화와 유전상담 만족도를 조사하였다. 유전상담 프로그램 적용 후 지식 정도가 평균 7.45 ± 3.86 에서 평균 11.55 ± 2.21 로 유의하게 상승하였고, 유전상담 후 상담 만족도는 평균 27.47 ± 1.35 로 증가하였다(K.-S. Choi, Jun, Ahn, & Anderson, 2008). Kang(2011)의 연구에서는 유전상담을 받은 유전성 유방암 환자를 대상으로 한 설문으로 유전상담을 통해 가족에 대한 유전자 검사의 중요성과 유전상담의 중요성을 인식하는데 도움을 받았다는 비율이 79%로 나타났다. 이는 유전상담을 통한 지식전달은 질병에 대한 이해와 더불어 가족검사의 중요성도 전달함을 의미한다(Kang et al., 2011). 이처럼 *BRCA1/2* 유전자 변이를 가진 환자군 중 유전성 유방암환자의 지식 관련 연구들은 다양하였으나, 유전성 난소암 환자를 대상으로 한 지식 정도를 연구한 미비한 실정이다.

Han(2010)의 연구에서 유전자 검사 전, 후 유전상담을 모두 받은 그룹이 그렇지 않은 그룹 보다 유전성 암 지식 정도가 높았고, 특히 유전자변이를 가진 그룹이 정상인에 비해 유의하게 점수가 높았다. Hereditary breast ovarian cancer(HBOC) 환자는 유전상담을 통해 유전성 유방암과 난소암에 관련된 지식을 알게 되고 이 지식을 통해 개인적 암 발생 위험도 및 예방법에 대해 인식이 달라지기 때문에 효과적인 정보전달을 통해 지식의 이해도를 높이는 것이 중요하다고 하였다(S.-A. Han et al., 2010). 유전적 지식을 교육하는 여러 방법 중 유전상담의 방법으로는 컴퓨터 프로그램 등을 통한 교육방법보다 의료진을 통한 유전상담이 가장 효과적이었다. 유전상담은 유전자

변이에 의해 발생할 수 있는 유전성 암의 위험성을 인식시키고, 정보제공을 통해 불안을 감소시킬 수 있다(Green et al., 2004). 이처럼 유전자 변이를 가진 환자들은 유전상담을 통해 많은 지식을 습득하고, 가족들에게 전달하게 되기 때문에 임상에서 의료진의 유전상담이 중요하다. 하지만 실제 임상에서 외과의사에 의해 이루어지는 검사 전 유전상담, 유전자 검사 권유, 가계도조사의 비율 등을 확인해 보면, 유전자 변이가 발견된 환자의 암 예방을 위한 관리가 활발히 이루어 지지 않고 있는 것으로 조사되었다. 유전상담을 하는 의료진은 Hereditary breast ovarian cancer(HBOC) 환자들이 유전자 변이 사실을 알게 되었을 때 이러한 내용을 가족과 공유하고 가족들이 유전자검사를 하도록 교육해야 한다(Kim, Kim, Lee, Ahn, & Park, 2008).

3. 유전성 난소암 진단과 관련된 불안과 우울

암 환자로 진단을 받으면 일반적으로 불안, 우울, 무력감 등 다양한 문제를 경험한다. 이는 암환자의 삶의 질과 생존에 해로운 영향을 미칠 수 있기 때문에 정서적 지지, 심리 치료 등을 통해 문제 해결을 도와주어야 한다(Greer, 2002). 암의 진단과 더불어, 유전자 검사의 결과에 대해 알게 되었을 때 환자는 다양한 감정적 변화를 경험한다. 이런 불안 우울 등의 평가는 환자의 삶의 질과 치료 및 관리에 매우 중요하다. 척도를 이용한 환자의 간접적 평가를 통해 적절한 감정적 지지를 제공하고, 이것이 잘못된 인식에 기반하는 경우 적절한 정보를 제공하는 것처럼 적극적으로 유전상담과 진료에 반영하고자 하는 노력이 필요하다. 또한 유전자 변이 가족은 암 이환여부나 본인의 유전자 변이 보유 여부와 관계없이 높은 수준의 불안감을 보였다. 이는 가족단위의 심리적반응 및 상호작용에 대한 연구가 필요함을 의미한다(S.-A. Han et al., 2010). 유전성암 진단과 관련된 불안과 우울의 선행 연구를 찾아보면 Bonadona(2002)의 연구에서는 유전자 변이의 사실을 알게 된 환자는 다른 암에 걸릴 위험에 대한 불안과, 변이의 유전으로 자녀들이 암에 걸릴 것에 대해 걱정했다. 유전

자 검사 결과로 밝혀진 유전정보는 유전성 암의 치료와 적극적 암 발생의 감시를 위한 검진에 도움을 주지만, 유전자 변이를 가지고 있다는 사실을 알게 되는 것은 부정적인 감정(불안, 걱정, 낙담)등을 동반하는 것으로 나타났다. 유전자 검사를 통해 얻는 장점보다 단점이 많을 수 있지만, 환자들은 유전자검사를 받은 것에 대해서는 대부분 후회하지 않았다고 응답했다(Bonadona et al., 2002).

유전자 검사를 통해 경험하는 심리적 스트레스 정도는 국가별, 인종간 차이 등 다양한 배경의 차이가 있었다(Lerman et al., 1999). 유전성 암 환자 가족들의 고통과 정신질환 유병율을 조사 한 연구에서 유전성 암 환자의 가족들의 심리적 고통 수준은 낮았고 정신질환 유병률이 10% 미만으로, 지역사회의 일반적 여성들과 비슷하다는 결과를 보였다(Coyne et al., 2000). 또한 Kang(2011)의 *BRCA1/2* 유전자 변이 환자의 유전자 검사결과를 가족과 공유한 여부와 불안상태를 조사한 연구에서는 대부분 적어도 한 명 이상의 친족에게 결과를 알렸고, 친족들에게 결과를 알린 군과 알리지 않은 군의 심리학적 불안 정도를 비교하였을 때 유의한 차이는 없었다고 나타났다.(Kang et al., 2011). 이처럼 심리적 고통의 정도는 경중의 차이가 있고, 일관되지 않는 것으로 나타났다. 경중의 차이는 있지만 유방암 가족력이 있는 유방암 고위험군인 가족들은 높은 수준의 심리적 스트레스를 가지고 있다. 그러나 고위험군인 가족들의 상당수는 암 발병가능성이 높아졌음에도 불구하고 검진 지침을 따르지 않았다. 정신적 고통이 검진 지침을 따르지 않게 하는 중요한 장벽으로 영향을 미친다. 유전자 검사가 임상에서 활발하게 진행됨에 따라 이러한 심리적 문제는 점점 복잡해질 가능성이 있다. 보험과 고용주의 유전자 정보접근 문제와 유전적 차별처럼 이런 다양한 이유때문에 겪는 불안 우울 등 심리적 고통의 문제를 다루기 위한 전략이 개발 되어야한다.(Lerman, Schwartz, & treatment, 1993)

Ⅲ. 연구방법

1. 연구설계

본 연구는 *BRCA1/2* 유전자 변이를 가진 난소암 환자가 가족에게 유전자 검사 결과를 전달하는 의사소통 구조를 파악하고, 이에 영향을 미치는 요인과 장애요인을 알아보기 위한 상관성 조사 연구이다.

2. 연구대상

본 연구의 대상자는 경기도 소재 상급종합병원 자궁 난소암 센터 외래에 방문하여 2021년 9월 16부터 2021년 11월 25일의 기간동안 외래를 방문한 *BRCA1/2* 변이를 가진 난소암 환자를 대상으로 설문조사를 실시하였다.

1) 선정기준

첫째, 만 19세 이상의 성인

둘째, 난소암 환자 중 *BRCA1/2* 유전자 변이가 확인된 환자

셋째, 설문지의 내용을 이해하고 의사소통이 가능한 자

넷째, 본 연구의 목적을 이해하고 참여를 동의하는 자

2) 제외기준

첫째, 설문지 내용을 이해 못하거나 의사소통이 불가능한 자

둘째, 연구에 동의하지 않은 자

대상자 수는 편의 추출한 대상자들을 *BRCA1/2* 유전자변이 사실에 대하여 가까운 친족인 일등친 가족 에게만 공유한 그룹, 비교적 먼 친족인 이등친 또는 삼등친 가족 까지 공유한 그룹으로 나누었다. 본 연구의 대상자 수는 G*power 3.1 프로그램(Faul, Erdfelder, Buchner, & Lang, 2009)을 이용하여 t-test분석을 위한 효과크기 0.5, 유의수준 0.05, 검정력 0.80의 조건으로 최소 표본 수 128명 이었다. 문헌을 근거로 (Kang et al., 2011) 기관에서 모집가능한 대상자수(10명/주 x 12주)120명과 탈락율 10%를 고려하여 132명으로 선정하였다.

3. 연구도구

본 연구에 사용된 도구는 구조화된 자가보고형 설문지로 가족의사소통 구조 관련 13문항, 불안 21문항, 우울 9문항, 유전성 난소암 지식 17문항, 일반적 특성 및 질병적 특성 9문항 총 69문항으로 이루어져 있다

1) 대상자의 일반적 특성 및 질병적 특성

대상자의 일반적 특성은 나이, 학력, 직업, 결혼 여부, 수입 등이 포함되며 질병 관련특성으로는 조직검사 결과, 유전자검사 결과, 질병관련 정보공유자, 질병관련 정

보를 얻는 방법 등을 포함하였다.

2) 의사소통구조

Kang(2011)이 개발한 가족 의사소통 과정 질문지(Kang et al., 2011)를 전자우편을 통해 도구 개발자의 허락을 받은 후 사용하였다. 13문항으로 이루어져 이는 설문지로 유전자변이 사실을 알렸는지 여부와, 알린 가족의 등친 범위, 가족과 검사 결과를 공유한 동기와 시기, 유전자 변이 사실을 알린 것에 대한 후회 여부와 이유, 가족에게 결과를 알리지 않은 경우에 그 이유와 향후 정보 제공에 대한 계획을 포함하고 있다.

3) 불안

대상자의 심리적 불안증상의 심각도를 평가하기 위해 Beck(1988)이 개발한 자기 보고식 도구 Beck 불안척도(Beck Anxiety Inventory, BAI) 21문항을 조용래 등(2004)이 한국어로 번역한 (조용래 & Psychology, 2004)도구로 전자우편을 통한 허락을 받아 사용하였다. 본 척도는 4점 Likert 척도로 각 문항의 점수를 합산하여 총점을 구하며 점수 범위는 최저 0점- 최고 63점으로 되어있다. 총 점수가 높을수록 불안 수준이 높은 것을 의미한다. 조용래 등(2004)의 신뢰도는 Cronbach' s $\alpha = .90$ 이었고, 본 연구의 신뢰도는 Cronbach' s $\alpha = .89$ 였다.

4) 우울

우울장애에 대한 진단과 심각도를 측정하기 위한 도구로 한국어판 Patient Health Questionnaire PHQ-9은 Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder For the edition (DSM-IV)의 진단 범주에 따라 9가지 문항으로 구성된 자가보고 형식의 도구이다(C. Han et al., 2008). 본 척도는 4점 Likert 척도로 각 문항의 점수를

합산하여 총점을 구하며 점수 범위는 최저0점- 최고27점의 범위로 되어있다. 총 점수가 높을수록 우울 수준이 높은 것을 의미한다. Han 등(2008)의 신뢰도는 Cronbach' s $\alpha = .86$ 이었고, 본 연구의 신뢰도는 Cronbach' s $\alpha = .85$ 였다.

5) 유전성 난소암 지식

유전성 난소암에 대한 지식을 평가하기위해 Erbllich(2005)가 개발한 유방암 유전 상담 지식도구 27문항 Breast Cancer Genetic counseling Knowledge Questionnaire (BGKQ)와 최경숙 등(2006)이 한국어판으로 번역한 BGKQ도구 15문항(K.-S. Choi et al., 2006)을 난소암에 맞게 이상희(2019)가 수정, 보완한 도구(이상희 et al., 2019)를 전자우편을 통해 허락을 받아 사용하였다. 각문항은 ‘예’, ‘아니오’, ‘모르겠음’에 응답하도록 작성되었으며, 환산방법은 각문항별로 올바르게 응답한 문항을 1점, 틀리거나 ‘모르겠음’에 응답한 문항을 0점 처리하여 각 문항의 점수를 합산하여 총점을 구한다. 점수 범위는 최저0점- 최고17점의 범위로 되어있다. 총 점수가 높을수록 유전성 난소암에 대한 지식 정도가 높음을 의미한다. 이상희(2019)의 신뢰도는 Cronbach' s $\alpha = .87$ 이고, 본 연구의 신뢰도는 Cronbach' s $\alpha = .83$ 이다.

4. 자료수집 절차 및 방법

본 연구의 자료 수집은 경기도에 소재한 암 전문 기관에 내원하는 *BRCA1/2*유전자 변이를 가진 난소암 환자를 대상으로 2021년 9월 16일부터 2021년 11월 25일까지 시행하였다.

연구 대상자 선정은 전자의무기록을 이용하여 자궁 난소암 센터 외래를 방문한 환자 중 연구 대상자 선정기준에 적합한 대상자들을 확인하였고, 연구 시행 전 설명문을 제공하여 연구목적을 설명하고 연구에 서면 동의한 자에게 조사를 실시하였다.

설문 작성에 소요된 시간은 10-15분이며, 연구에 참여한 대상자들에게 소정의 답례품을 제공하였다. 설문지로 불충분한 항목은 의무기록을 이용하여 확인하였다.

5. 대상자의 윤리적 보호

본 연구는 연구 대상자의 윤리적 보호를 위해 해당기관의 임상연구 윤리 심의위원회(IRB NO. NCC2021-0157) 승인과 해당 진료과의 승인을 받은 후 자료수집을 진행하였다. 연구참여자에게 충분한 설명과 설명문을 제공 후 서면동의를 받았고 자율성을 보장하였다. 설문 자료는 컴퓨터에 코딩 후 암호화하였고, 대상자를 식별할 수 있는 정보는 코드화 시켜 연구대상자의 익명성과 기밀성이 보장되었다. 수집된 자료는 접근이 제한된 연구자의 잠금 장치가 있는 컴퓨터에 보관하였다.

6. 자료분석 방법

자료분석을 위해 SPSS 21.0 통계 프로그램을 이용하여 다음과 같은 분석방법을 이용하였다. 비교적 가까운 친족인 일등친에게만 유전자 변이 사실을 공유한 그룹과, 비교적 먼 친족인 이등친 또는 삼등친 가족과 유전자 변이 사실을 공유한 그룹 두 그룹으로 나누어 분석하였다. 일등친의 범위는 어머니, 아버지, 형제, 자매, 자녀이고 이등친의 범위는 조부모, 외조부모, 삼촌, 고모, 외삼촌, 이모, 조카이고 삼등친의 범위는 고종사촌, 이종사촌으로 분류된다.

- 1) 두 그룹별 환자의 일반적 특성과 질병관련 특성 차이는 직업, 결혼상태, 유전상담경험, 가족력 여부는 Chi-square test를 실시하였고 연령과 학력, 월 수입은 Independent t-test를 실시하였다.

- 2) 두 그룹별 의사소통의 특성의 차이는 배우자에게 결과 공유여부, 결과 공유 후 후회여부, 가족 중 유전자 검사 시행여부는 Chi-square test를 실시하였고 결과를 공유한 가장 어린 자녀 연령, 공유하기까지 걸린 시간은 Independent t-test를 실시하였다.
- 3) 두 그룹별 불안, 우울, 유전성 지식 수준의 차이는 Independent t-test를 실시하였다.

IV. 연구결과

1. 일반적 특성, 질병관련 특성에 따른 유전자 검사결과를 공유한 친족 범위의 차이

설문에 응답한 대상자는 총 131명으로 모두 *BRCA1/2* 유전자변이를 가진 난소암 환자이다. 한 명을 제외한 130명의 대상자가 유전자 검사 결과를 가족과 공유하였다고 응답하였다.

유전자 검사결과를 공유한 친족 범위에 따른 일반적 특성은 다음과 같다<Table 1>. 평균연령은 유전자 검사 결과를 일등친만 공유한 그룹은 56.10 ± 7.97 세, 이등친 이상 공유한 그룹은 54.87 ± 10.44 세로 비슷하였다. 학력은 고등학교 졸업이 일등친만 공유한 그룹에서 51명(60.7%), 이등친 이상 공유한 그룹에서 23명(50.0%)로 동일하게 가장 많았다. 직업은 두 그룹 모두 주부라고 응답한 대상자가 일등친만 공유한 그룹이 56명(66.7%), 이등친 이상 공유한 그룹이 38명(82.6%)으로 가장 많았다. 결혼 상태는 기혼이 일등친만 공유한 그룹이 74명(88.1%), 이등친 이상 공유한 그룹은 43명(93.4%)으로 가장 높은 비율로 나타났다. 월 평균 수입에서는 일등친만 공유한 그룹은 200만원이상 400만원이하가 34명(40.5%)으로, 이등친 이상 공유한 그룹도 200만원이상 400만원이하가 27명(58.7%)으로 가장 많았다. 유방암이나 난소암의 가족력은 일등친만 공유한 그룹에서는 31명(36.9%), 이등친 이상 공유한 그룹에서는 22명(47.8%)로 이등친 이상 공유한 그룹에서 유방암이나 난소암의 가족력이 더 많은 것으로 나타났으나 통계적으로 유의한 차이는 없었다($\chi^2 = 2.48, p = .374$). 유전상담 경험에서는 일등친만 공유한 그룹은 39명(46.4%)이, 이등친 이상 공유한 그룹은 28명(60.9%)이 유전상담을 받은 경험이 있다고 응답하여 이등친 이상 공유한 그룹에서 높게 나타났지만, 유전상담 경험 유무가 가족의사소통 범위에 영향을 주는지는 통계적

으로 유의한 차이는 없었다($\chi^2 = 2.48$, $p = .115$).

유전자 검사결과를 공유한 친족 범위에 따른 질병관련 특성은 다음과 같다<Table 2>. 진단받은 시점으로부터의 기간이 2년이상인 대상자가 일등친만 공유한 그룹은 43명(51.2%), 이등친 이상 공유한 그룹은 23명(50%)으로 절반이상 차지하였다. 병기는 일등친만 공유한 그룹은 3기가 41명(48.8%), 이등친 이상 공유한 그룹은 24명(52.2%)로 가장 많았다. 난소암의 조직학적 분류로는 장액성 선암(Serous adenocarcinoma)가 일등친만 공유한 그룹에서 70명(83.3%), 이등친 이상 공유한 그룹에서 43명(93.5%)으로 대부분을 차지 하였다. 유전자 변이 종류로는 일등친만 공유한 그룹은 *BRCA1* 유전자 변이가 60명(72.3%), *BRCA2* 유전자 변이는 24명(27.7%), 이등친 이상 공유한 그룹은 *BRCA1* 유전자 변이가 31명(67.4%), *BRCA2* 유전자 변이는 14명(30.4%), *BRCA1,2* 유전자 변이를 모두가진 대상자 1명(2.2%)으로 나타났다.

<Table 1> Differences in general characteristics according to the range of relatives who shared genetic test results

		1 st degree only (n=84)		Beyond 1 st degree (n=46)		<i>t</i> or χ^2	<i>p</i>
		<i>n</i> (or <i>M</i>)	% (or <i>SD</i>)	<i>n</i> (or <i>M</i>)	% (or <i>SD</i>)		
Age (Range:31-76)		(56.10)	(7.97)	(54.87)	(10.44)	.69	.490
Education level	≤ middle school	10	11.9	2	4.3	5.99	.112
	High school	51	60.7	23	50.0		
	≥ College	23	27.4	21	45.7		
Occupation	Housewife	56	66.7	38	82.6	7.22	.125
	Office worker	18	21.4	2	4.4		
	Others	10	11.9	6	13.0		
Marital status	Married	74	88.1	43	93.4	1.57	.665
	Others	10	11.9	3	6.6		
Monthly family income (10,000 won)	< 200	29	34.5	8	17.4	5.51	.365
	200-400	34	40.5	27	58.7		
	> 400	21	25.0	11	23.9		
Family history	None	33	39.3	17	37.0	1.97	.374
	Ovarian cancer or Breast cancer	31	36.9	22	47.8		
	Other cancer	20	23.8	7	15.2		
Genetic counseling	Yes	39	46.4	28	60.9	2.48	.115
	No	45	53.6	18	39.1		

<Table 2> Differences in disease characteristics according to the range of relatives who shared genetic test results

		1 st degree only (n=84)		Beyond 1 st degree (n=46)		χ^2	p
		n	%	n	%		
Time since diagnosis (year)	< 1	24	28.6	13	28.3	.04	.979
	1-2	17	20.2	10	21.7		
	> 2	43	51.2	23	50.0		
Cancer stage	< Stage II	7	8.3	5	10.8	1.62	.654
	Stage III	41	48.8	24	52.2		
	Stage IV	36	42.9	17	37.0		
Type of BRCA mutation	BRCA1	60	72.3	31	67.4	1.98	.371
	BRCA2	24	27.7	14	30.4		
	BRCA1+BRCA2	0	0.0	1	2.2		
Cell type	Serous adenocarcinoma	70	83.3	43	93.5	3.69	.297
	Mucinous	0	0.0	0	0.0		
	Endometrioid	2	2.4	1	2.2		
	Others	12	14.3	2	4.4		

2. 유전자 검사결과 관련 의사소통 특성의 차이에 따른 유전자 검사결과를 공유한 친족 범위의 차이

유전자 검사결과를 공유한 친족 범위에 따른 검사결과 관련 의사소통 특성의 차이는 다음과 같다<Table 3>. 대상자 총 131명중 일등친만 유전자 변이 사실을 공유한 대상자는 84명(64.1%), 이등친 이상 유전자 변이 사실을 공유한 대상자는 46명(35.1%) 유전자 변이 사실을 공유하지 않았다는 대상자는 1명(0.8%)이었다. 배우자가 있는 대상자중에 배우자에게 알리지 않은 대상자는 1명이었다. 검사결과를 알고 공유한 시기는 ‘결과를 알고 난 직 후’ 라고 응답한 대상자가 일등친만 공유한 그룹에서 70명(83.3%), 이등친 이상 공유한 그룹에서 37명(80.4%)으로 가장 많았다. 결과를 알린 것에 대해 후회하는지 여부에서 ‘후회하지 않음’ 으로 응답한 대상자는 일등친만 공유한 그룹에서 81명(96.4%) 이등친 이상 공유한 그룹에서는 46명(100%)으로 대부분이 검사결과를 알린 것은 후회하지 않는 것으로 나타났다. 유전자 검사 결과를 알린 가족 중 한명이라도 유전자 검사를 시행하였다고 응답한 대상자는 일등친만 공유한 그룹에서 41명(48.8%)명 이등친 이상 공유한 그룹에서는 32명(69.6%)으로 가족 중 유전자 검사를 시행하였는지 여부가 유전자 검사결과를 공유한 친족범위에 통계적으로 유의한 차이를 나타냈다($\chi^2= 5.20, p= .023$).

다중응답분석 결과를 보면, 검사결과를 공유하게 된 동기로는 ‘유전자 검사를 가족들에게 권유하기 위해서’ ‘유전자 검사를 권유하기 위해서’ 가 일등친만 공유한 그룹에서 동일하게 높았고, 이등친 이상 공유한 그룹에서는 ‘유전자 검사를 권유하기 위해서’ 가 가장 높았고 ‘알려야 할 의무감이 들어서’ 의 순서로 높았다<Table 4>. 유전자 검사 결과를 알렸으나 가족이 검사를 받지 않은 이유를 알고 있는지 묻는 항목에서는 ‘시간이 없어서’ 라고 응답한 비율이 일등친만 공유한 그룹과 이등친 이상 공유한 그룹에서 모두 가장 높은 비율로 나타났고 ‘거리가 멀어서’ 의 응답이 일등친만 공유한 그룹과 이등친 이상 공유한 그룹 모두 두번째로 높은 비율로 나타났다

<Table 5>. 유전자검사 결과를 가족과 공유하는데 영향을 준 사람으로는 ‘스스로 결정하였다’의 응답이 일등친만 공유한 그룹 이등친 이상 공유한 그룹 모두 가장 높은 비율로 나타났고, ‘담당의사’라는 응답은 일등친만 공유한 그룹, 이등친 이상 공유한 그룹 모두 두번째로 높은 비율로 나타났다<Table 6>.

<Table 3> Differences in the range of relatives who shared genetic test results to differences in communication characteristics

		1 st degree only (n=84)		Beyond 1 st degree (n=46)		χ^2	p
		N	%	N	%		
Time to sharing the test	Right after knowing the result	70	83.3	37	80.4	.83	.841
	1 week later	8	9.5	5	10.9		
	2 weeks later	-	-	-	-		
	1 month later	3	3.6	3	6.5		
	2 months later	3	3.6	1	2.2		
Regret sharing the test results	Yes	1	1.2	0	0.0	1.68	.431
	No	81	96.4	46	100.0		
	Unknown	2	2.4	0	0.0		
Family genetic test	Yes	41	48.8	32	69.6	5.20	.023
	No	43	51.2	14	30.4		

<Table 4> Reasons for disclosing positive BRCA genetic test results to relatives

Answer*	1 st degree only (n=84)		Beyond 1 st degree (n=46)	
	<i>N</i>	%	<i>n</i>	%
To suggest genetic testing	49	58.3	28	60.9
To inform family members of their risk	49	58.3	25	54.3
To fulfill a duty to inform	43	51.2	26	56.5
To discuss about risk-reducing management	24	28.6	18	39.1
Emotional support	2	2.4	4	8.7
Others	0	0.0	1	2.2
Total	167	198.8	102	221.7

*Multiple responses

<Table 5> Reasons for non-uptake of BRCA genetic test among relatives of known carriers

Answer*	1 st degree only (n=43)		Beyond 1 st degree (n=14)	
	n	%	n	%
Lack of time	33	76.7	21	150.0
Difficulty in travelling to the genetic clinic	26	60.5	11	78.6
Inappropriate timing (e.g. pregnancy...)	12	27.9	10	71.4
Lack of understanding of tests	11	25.6	10	71.4
Annoying things	8	18.6	8	57.1
Worry about Insurance, losing job and marriage	6	14.0	7	50.0
Others	6	14.0	3	21.4
Worries about the test results	4	9.3	3	21.4
Total	106	246.5	73	521.4

*Multiple responses

<Table 6> The person who influenced the sharing of test results

Answer*	1 st degree only (n=84)		Beyond 1 st degree (n=46)	
	n	%	n	%
By oneself	39	46.4	22	47.8
Doctor	23	27.4	11	23.9
Family	18	21.4	11	23.9
Genetic counselor	16	19.0	6	13.0
Others (Patients, media...)	1	1.2	9	19.6
Total	97	115.5	59	128.3

*Multiple responses

3. 불안, 우울, 유전성 난소암 지식정도에 따른 유전자 검사결과를 공유한 친족 범위의 차이

유전자 검사결과를 공유한 친족 범위에 따른 불안, 우울, 유전성지식 수준의 차이는 다음과 같다<Table 7>.

불안정도는 Beck 불안척도(Beck Anxiety Inventory, BAI)를 사용하여 측정하였고 일등친만 공유한 그룹에서 8.67 ± 6.94 점, 이등친이상 공유한 그룹은 11.54 ± 8.52 점으로 나타났다. 절단점(Cutoff score) 10점 기준으로(Vodermaier, Linden, & Siu, 2009) 나눠보면 10점이상의 비율은 일등친만 공유한 그룹에서 34명(40.5%), 이등친 이상 공유한 그룹에서 22명(47.8%)으로 이등친 이상공유한 그룹에서 불안정도가 높은 것으로 나타났다. 우울정도는 Patient Health Questionnaire-9 (PHQ-9) 한글판 9문항을 사용하였으며 일등친만 공유한 그룹은 4.24 ± 5.04 점, 이등친 이상 공유한 그룹은 5.28 ± 3.79 점으로 나타났다. 절단점(Cutoff score) 8점기준으로(Thekkumpurath et al., 2011) 나눠보면 8점이상의 비율은 일등친만 공유한 그룹에서 20명(23.8%), 이등친 이상 공유한 그룹에서 12명(26.0%)으로 이등친 이상공유한 그룹에서 높게 나타났다. 유전성 난소암 지식도 점수도 일등친만 공유한 그룹은 11.44 ± 3.81 점, 이등친 이상 공유한 그룹은 12.91 ± 2.79 로 이등친 이상공유한 그룹에서 높게 나타났다.

불안, 우울, 유전성 지식 수준의 차이를 독립변수로 유전자 검사결과를 공유한 친족범위를 종속변수로 선정하여 Independent t-test를 시행하였다. 분석결과 유전자 검사 결과를 공유한 친족범위에 영향을 미치는 요인으로 우울은($t=-1.23$, $p=.221$) 통계적으로 유의한 차이가 없었지만 불안($t=-2.08$, $p=.039$)과 유전성 난소암 지식 수준($t=-2.30$, $p=.023$)이 유의한 차이를 보였다.

<Table 7> Differences in the range of relatives who shared genetic test results according to anxiety and depression and degree of knowledge

	1 st degree only		Beyond 1 st degree		<i>t</i>	<i>p</i>
	(n=84)		(n=46)			
	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>		
Anxiety	8.67	6.94	11.54	8.52	-2.08	.039
Depression	4.24	5.04	5.28	3.79	-1.23	.221
Genetic knowledge	11.44	3.81	12.91	2.79	-2.30	.023

V. 논의

본 연구는 *BRCA1/2* 유전자 변이를 가진 난소암 환자가 가족에게 유전자검사 결과를 전달하는 의사소통 구조를 파악하고 이에 영향을 미치는 요인과 장애요인을 확인하여 대상자 특성에 맞는 유전 상담 내용을 구축하고 중재를 마련하는데 기여하고자 시행된 연구이다. 본 연구의 결과를 중심으로 다음과 같이 논의하고자 한다.

본 연구의 대상자 총 131명중 일등친만 유전자 변이 사실을 공유한 대상자는 84명(64.1%), 이등친 이상 유전자 변이 사실을 공유한 대상자는 46명(35.1%) 유전자 변이 사실을 공유하지 않았다는 대상자는 1명(0.8%)이었다. 이는 유전성 유방암 환자를 대상으로 조사한 *BRCA1/2* 유전자 변이 사실에 대한 가족과의 의사소통 실태조사 연구에서 유전자 검사결과를 공유한 친족범위가 일등친만 유전자 변이 사실을 공유한 환자가 68.7%, 이등친 이상 유전자 변이 사실을 공유한 환자가 31.3%로 비슷한 비율로 나타났고(Kang et al., 2011), 서구의 연구결과에서도 *BRCA1/2* 유전자 검사 결과를 공유하는 비율이 일등친에게만 알리는 환자가 88%, 이등친 이상 알리는 환자가 45%로 약 두배정도로 유사하게 나타났다(McGivern et al., 2004). 하지만 대상자의 평균연령은 유전자 검사 결과를 일등친만 공유한 그룹은 56.10 ± 7.97 세, 이등친 이상 공유한 그룹은 54.87 ± 10.44 세로 유전성 유방암 환자를 대상으로 진행한 연구에서는 일등친만 공유한 환자 45.8세, 이등친 이상 공유한 환자 41.4세로 유방암 환자를 대상으로 진행한 연구(Kang et al., 2011)보다 높게 나타났다. 이는 유방암 발생 연령대가 40대가 32.4%로 가장 많고, 50대 30.1%, 60대 17.7%순이고 난소암 발생 연령대는 50대가 27.2%, 40대 21.5%, 60대 18.7%로 나타나는 질병 특성을 반영한 결과라고 볼 수 있다(국립 암 정보센터, 2020). 유전자 변이 종류로는 일등친만 공유한 그룹은 *BRCA1* 유전자 변이가 60명(72.3%), *BRCA2* 유전자 변이는 23명(27.7%), 이등친 이상 공유한 그룹은 *BRCA1* 유전자 변이가 31명(67.4%), *BRCA2* 유전자 변이는 14명(30.4%), *BRCA1,2* 유전자 변이를 모두가진 대상자 1명(2.2%)으로 *BRCA1*의 비율이 더 높게 나타났다. 이는 *BRCA1* 유전자변이 보인자의 암 발생 평균누적 위험률이 난소암 39%,

BRCA2 유전자변이 보인자의 경우 난소암 11% 로(Antoniou et al., 2003) *BACA1*변이를 가진 경우 난소암 발생 위험률이 더 높은 것과 관련 있다고 볼 수 있다. 병기는 일등친만 공유한 그룹은 3기가 41명(48.8%), 이등친 이상 공유한 그룹은 24명(52.2%)로 가장 많았고 난소암의 조직학적 분류로는 장액성선암종(Serous adenocarcinoma)이 일등친만 공유한 그룹에서 70명(83.8%), 이등친 이상 공유한 그룹에서 40명 (93.5%)으로 대부분을 차지 하였다. 이는 American Cancer Society' s publications(2018)에서 보고된 장액성선암종(Serous adenocarcinoma)이 52%로 1위, 자궁내막양선암종(Ovarian endometrioid adenocarcinoma)이 10%로 2위를 차지하는 것과 같은 비율이었다.

본 연구의 대상자는 1명을 제외한 130명(99.3%)이 가족에게 유전자 검사결과를 공유하였고 결과를 공유한 것에 대해 후회하는지 여부에서 ‘후회하지 않음’ 으로 응답한 대상자는 일등친만 공유한 그룹에서 81명(94.4%) 이등친 이상 공유한 그룹에서는 46명(100%)으로 대부분이 검사결과를 알린 것은 후회하지 않는 것으로 나타났다. 이는 *BRCA 1/2* 유전자 변이를 가진 HBOC환자를 포함한 *hMLH1*, *hMSH2* 유전자 변이를 가진 HNPCC 환자를 대상으로 유전자검사 경험을 조사한 결과에서도 비슷하게 98.2%에서 유전자검사를 받은 것을 후회하지 않았고, 자신과 같은 상황에 있는 사람들에게 검사를 추천하며, 유전자 검사 결과를 한 명이상의 가족에게 알렸다고 나타났다(Bonadona et al., 2002). 또한 유전성 유방암환자를 대상으로 한 연구에서도 93.4%에서 한 명 이상의 가족에게 알렸다고 나타났다(Kang et al., 2011). 본 연구에서 유전자 검사 결과를 알린 가족 중 한명이라도 유전자 검사를 시행하였다고 응답한 대상자는 전체 대상자 131명중 73명(55.7%)으로 일등친만 공유한 그룹에서 41명(48.8%)명 이등친 이상 공유한 그룹에서는 32명(69.6%)으로 나타났고 가족 중 유전자 검사를 시행하였는지 여부가 유전자 검사결과를 공유한 친족범위에 통계적으로 유의한 차이를 나타냈다($\chi^2= 5.20$, $p<.023$). 이는 *BRCA1/2* 유전자 변이가 발견된 난소암 환자의 가족 중 가족 유전자 검사비율이 54%으로 나타난 것과 (Jeong et al., 2021), 유전성 유방암환자를 대상으로 시행한 가족 유전자 검사비율이 55.6%으로 나타난 것과 유사하다(Kang et al., 2011). 가족 중 유전자 검사를 시행하였는지 여부가 유전자 검사

결과를 공유한 친족범위에 유의한 차이는 나타낸 것은 가족들의 적극적 태도가 환자에게 더 많은 가족들에게 결과를 알리는데 영향을 미쳤다고 생각된다. 유전상담시 환자만이 아닌 가족들에게도 유전상담의 기회를 제공하여 가족들의 적극적인 검사와 태도를 이끌어내는 것이 중요할 것으로 생각된다. 검사결과를 공유하게 된 동기로는 ‘유전자 검사를 가족들에게 권유하기 위해서’, ‘유전자 검사를 권유하기 위해서’, ‘알려야 할 의무감이 들어서’의 순서로 응답이 높은 비율로 나타났는데 환자 스스로가 검사결과에 대한 가족과의 정보 공유의 중요성을 인식하고 있음을 의미한다. 서구에서 진행된 연구에서도 *BRCA1/2* 유전자 검사 결과를 가족에게 공유하는 가장 중요한 이유로 ‘위험성을 알리기 위해서’, ‘유전자 검사를 권유하기 위해서’, ‘알려야 할 의무감이 들어서’ 순으로 응답하였고 의사소통의 주요 장벽으로는 지리적으로 떨어져서, 친밀하지 않은 관계 때문이라고 일치하게 나타났다(McGivern et al., 2004). 유전자 검사 결과를 알렸으나 가족이 검사를 받지 않은 이유를 알고 있는지 묻는 항목에서는 ‘시간이 없어서’, ‘거리가 멀어서’의 응답이 높은 비율로 나타났다. 가족의 유전자 검사가 활발하게 이루어 지지 않는 이유로 검사의 중요성에 대한 인식 부족보다 시간적, 지리적 제한이 큰 비중을 차지함을 확인할 수 있다. 또한 가족의 유전자 검사를 증가시키기 위해 각 지역의 병원 어디서나 가족 유전자 검사를 시행할 수 있도록 연계하고 환자와 가족에게 검사가능한 병원에 대한 정보를 제공하여 시간적, 지리적 제한을 줄이기 위해 노력해야 한다. 하지만 검사를 받지 않은 이유를 환자 가족을 대상으로 직접적으로 조사하지 않고 환자를 통해 간접적으로 조사한 제한점이 있으므로 가족에 대한 직접적 연구가 추가되어야 할 것이다. 유전자 검사 결과를 가족과 공유하는데 영향을 준 사람으로는 ‘스스로 결정하였다’의 응답이 가장 많았고 ‘담당의사’, ‘유전상담사’ 순으로 나타났다. 이는 유전성 유방암 환자를 대상으로 시행한 연구에서도 본인 스스로 결정하였다(68.7%), 유전상담사가 영향을 주었다(28.3). 주치의가 영향을 주었다(18.2%)로 비슷하게 나타났다(Kang et al., 2011). 이러한 결과는 유전자 검사 결과를 가족들과 공유하는 것은 가족들이 유전자 검사를 받을 기회를 가지게 되고, 유전적 상태를 확인하여 암 발생 위험을 예측하고 예방할 수 있는 중요점이 있지만 가족들에게 유전자 변이 사실을 알리는 것은 환자의 유전정보를 공유하는 것으로 의료진이 대신하기 어렵고 환자 스스로 결정하도록 도와

주는 역할을 수행하고 있음을 나타내는 것이라 생각된다.

본 연구에서 대상자의 불안을 살펴보면 일등친만 공유한 그룹에서 8.67 ± 6.94 점, 이등친이상 공유한 그룹은 11.54 ± 8.52 점으로 이등친 이상공유한 그룹에서 불안정도가 높은 것으로 나타났고 통계적으로 유의한 차이를 보였다($t = -2.08$, $p = .039$). 이는 유전성 유방암 환자를 대상으로 한 연구에서 일등친만 공유한 그룹이 13.1 ± 9.7 점, 이등친 이상 공유한 그룹에서 13.3 ± 8.7 점으로 이등친 이상 결과를 공유한 그룹에서 불안정도가 더 높은 것 과 비슷하고(Kang et al., 2011) 높은 불안정도가 더 많은 가족들에게 검사결과를 공유하여 위험성을 알리게 되는 요인으로 작용했다고 생각된다. 우울정도를 살펴보면 일등친만 공유한 그룹은 4.24 ± 5.04 점, 이등친 이상 공유한 그룹은 5.28 ± 3.79 점으로 이등친 이상공유한 그룹에서 다소 높게 나타났지만 통계적으로 유의한 차이가 없었다($t = -1.23$, $p = .221$). 불안과 우울은 암의 진단과 치료, 신체 증상만 아니라 심리, 사회 등 삶의 전반으로부터 영향을 받는 복합적 개념으로 완벽하게 측정하고 해석하는데 한계가 있다(이명선, 김종훈, 박은영, 김종남, & 성인간호학회지, 2010). 하지만 일반적인 암 환자와 비교하여 유전성 암 환자는 유전자 검사를 통해 가족내 유전자 변이 존재를 최초로 알게 되는 사람이라는 점, 유전자 검사 결과는 개인이 아닌 가족 전체에 관련되기 때문에 가족들에게 결과를 공유하는 메신저 역할을 해야 하는 의무감, 질병이 유전될 수 있는 자녀들의 미래, 그리고 다른 암에 걸릴 위험이 높은 것에 대한 걱정으로 더 큰 심리적 고통을 받는다(Bonadona et al., 2002). 따라서 의료진은 정확한 정보제공과 심리적 지지를 지속적으로 제공하여 유전자 변이를 가진 환자의 심리적 고통을 줄이고 가족들에게 올바른 정보가 전달되도록 노력해야한다.

본 연구의 유전성 난소암 지식도 점수 결과는 일등친만 공유한 그룹은 11.44 ± 3.81 점, 이등친 이상 공유한 그룹은 12.91 ± 2.79 로 이등친 이상공유한 그룹에서 통계적으로 유의하게($t = -2.30$, $p = .023$) 높게 나타났다. 이는 유전성 유방암 환자를 대상으로 조사한 유전성 지식도가 평균 10.3 ± 2.8 점으로 측정되었고(Kang et al., 2011), 난소암 환자를 대상으로 조사한 유전성 지식도 점수가 2018년에는 8.90 ± 3.292 점(이상희 et al., 2019), 2019년에는 9.42 ± 3.33 점(Oh, Kim, & Kwak,

2021)으로 측정된 것과 비교하여 높은 점수로 나타났다. 의료인을 대상으로 시행한 유전성 유방암 지식도 평균점수는 14.6점으로(Kang et al., 2010) 이보다는 낮지만 해가 지날수록 환자들의 유전성 난소암 지식정도는 높아지고 있음을 알 수 있다.

우리나라에서는 2012년부터 *BRC*A검사의 보험 급여 확대와 위험감소 난소 난관 절제술(RRSO) 보험 급여가 시작되었고 Next Generation Sequencing(NGS) 검사와(2016년), 위험감소 유방 절제술(RRM)과 이로 인한 유방 재건술의 보험급여(2017년)가 연이어 시행이 되었다. 또한 2017년 부터는 PARP inhibitor약제의 보험 급여 적용되고 이어 급여의 범위가 확대되었다(2021년). 이와 같이 국가 차원에서의 정책의 변화와 수혜 범위의 확산은 실제 임상에서 유전자 검사가 이전보다 활발히 진행될 수 있게 하는 계기가 되었으며 이에따라 환자들의 관심도 높아져 유전성 난소암 지식도가 높아진 것으로 보인다. 또한 유전성 난소암 지식도가 유전자 검사 결과를 공유한 친족 범위에 유의한 차이를 나타낸 점을 통해 가족들의 유전자 검사 시행을 높이기 위해서는 유전상담을 통한 유전성 난소암 관련 정확한 정보제공이 중요할 것임을 알 수 있다. 하지만 본 연구에서 조사한 유전상담 경험에서는 일등친만 공유한 그룹은 39명(45.9%)이, 이등친 이상 공유한 그룹은 28명(60.9%)이 유전상담을 받은 경험이 있다고 응답하여 유전자 변이가 확인된 환자임에도 절반(51.1%)정도만 유전상담이 시행되었음을 알 수 있다. 이러한 결과는 National Comprehensive Cancer Network(NCCN) 가이드라인에 난소암을 진단받은 환자는 유전자 검사를 받을 것과, 검사 전 후 유전 상담이 필요함(Daly et al., 2020)을 이야기한 점과는 차이를 보인다. 유전상담을 통해 환자와 가족들의 유전성 암에 대한 이해도를 높이고 가족들이 유전자 검사 시행율을 높여 유전자 변이가 발견된 가족의 경우 암 발생 감시를 위한 조기검진과 더불어 예방적수술 등 적극적인 방법으로 암을 예방할 수 있는 기회를 가지게 된다. 하지만 현재 실제 임상에서 유전상담은 병원마다 차이가 있지만 많은 부분 담당의사가 시행하고 있고 환자 한 명당 주어진 한정적인 진료 시간에 환자가 시행한 여러가지 검사 결과를 확인하고, 치료방향을 결정하는 것과 더불어 가이드 라인에 따라 유전자 검사 전 후 유전상담을 진행하기에는 어려움이 많다. 또한 유전상담 간호사 등 전문 유전상담 인력을 두어 담당하기 위해서는 유전상담 비용이 비급여 항목으로 환자에게 부

답시킴이 어려워 제한점이 있다. 이는 한국의료 현장에서 유전상담 서비스가 시도되지 않는 주 장애요소로 유전상담에 대한 이해부족과 무관심, 국내 의료제도 하에서 진료 수가가 낮고 그 결과 외래에서 한 환자의 진료에 할애할 수 있는 시간이 10분을 초과할 수 없는데, 유전상담 서비스는 장시간이 소요되기 때문이다(최소30분이상). 또한, 건강보험급여제도에서 '유전상담'을 필요한 의료행위로 인정하지 않고 있어서 아직 code조차 생성되어 있지 않기 때문이다(Medicine, 2011)라고 나타난 10년 전의 상황과 크게 달라지지 않았음을 알 수 있다. Next Generation Sequencing(NGS) 유전자 검사의 보험급여화와 PARP inhibitor의 급여범위 확대를 통해 유전자 검사는 유전요인보다 치료적 관점에서의 검사가 되어 검사 대상자는 급격히 늘어나고 있지만 유전상담은 이에 따라가지 못해 유전상담과 관련한 프로토콜 개발과 보험 급여 적용 등의 제도적 개선이 시급하다고 생각된다.

VI. 결론 및 제언

1. 결론

본 연구는 *BRCA1/2* 유전자 변이를 가진 난소암 환자가 가족에게 유전자 검사 결과를 전달하는 의사소통 구조를 파악하고, 이에 영향을 주는 요인을 알아보기 위한 상관성 조사 연구이다

연구 대상자는 경기도 소재 상급종합병원 자궁 난소암 센터 외래에 방문하여 2021년 9월 16부터 2021년 11월 25일의 기간동안 외래를 방문한 *BRCA1/2* 변이를 가진 난소암 환자를 대상으로 설문조사를 실시하였다. 수집된 자료는 SPSS 21.0 통계 프로그램을 이용하여 기술통계, Chi-square test와 Independent t-test를 실시하였다.

주요 연구 결과는 다음과 같다.

- 1) 대상자 총 131명중 일등친만 유전자 변이 사실을 공유한 대상자는 84명(64.1%), 이등친 이상 유전자 변이 사실을 공유한 대상자는 46명(35.1%) 유전자 변이 사실을 공유하지 않았다는 대상자는 1명(0.8%)이었다.
- 2) 유전자 검사 결과를 알린 가족 중 한명이라도 유전자 검사를 시행하였다고 응답한 대상자는 일등친만 공유한 그룹에서 41명(48.8%)명 이등친 이상 공유한 그룹에서는 32명(69.6%)으로 가족 중 유전자 검사를 시행하였는지 여부가 유전자 검사결과를 공유한 친족범위에 통계적으로 유의한 차이를 나타냈다($\chi^2=5.20$, $p=.023$).
- 3) 유전상담 경험에서는 평균 절반(51.1%)정도가 유전상담을 받았다고 응답하였다.

일등친만 공유한 그룹은 39명(45.9%)이, 이등친 이상 공유한 그룹은 28명(60.9%)이 유전상담을 받은 경험이 있다고 응답하여 이등친 이상 공유한 그룹에서 조금 높게 나타났다.

- 4) 불안, 우울, 유전성 지식 수준의 차이를 독립변수로 유전자 검사결과를 공유한 친족범위를 종속변수로 선정하여 Independent t-test를 시행하였을 때 유전자 검사 결과를 공유한 친족범위에 영향을 미치는 요인으로 우울은($t=-1.23$, $p=.221$) 통계적으로 유의한 차이가 없었지만 불안($t=-2.08$, $p=.039$)과 유전성 난소암 지식 수준($t=-2.30$, $p=.023$)이 유의하게 높게 나타났다.

본 연구의 결과를 통해 가족의 유전자검사 시행 유무, 대상자의 불안, 유전성 난소암 지식도가 유전자검사 결과를 공유하는 친족범위에 영향을 미치는 것을 확인할 수 있었다. 이 결과는 환자가 더 많은 가족들과 유전자 검사 결과를 공유하여 가족들의 유전자 검사 시행율을 높이기 위해서는 체계적 유전상담이 필요함을 시사한다

2. 제언

본 연구 결과를 토대로 다음과 같은 제언을 하고자 한다.

1) 간호 실무적 측면

가족들의 유전자 검사 시행율을 높이기 위해 병원간 연계를 통해 시간적, 지리적 제한을 줄이기 위해 노력해야한다. 환자와 가족들의 유전상담은 유전성 난소암에 대한 정확한 지식의 제공과 함께 정서적 지지를 제공할 수 있기 때문에 이를 위해 유전상담 전문 간호사 등 전문적인 유전상담 인력이 확보되어 유전상담 교육과정 및 프로그램이 체계적으로 진행하여야 한다. 또한 이를 위해 제도적 뒷받침이 필요할 것이다.

2) 간호 연구적 측면

본 연구는 환자와 가족 모두를 직접적으로 조사하지 않고 환자를 통해 간접적으로 조사한 제한점이 있으므로 가족에 대한 직접적 연구가 추가되어야 할 것이다. 또한 본 연구와 같이 가족의 유전자 검사 시행율을 높이기 위한 연구를 포함하여 가족 유전자 검사를 통해 확인된 보인자 가족들의 유전성 암과 관련된 검진 및 예방행위가 잘 이루어지는지와 이에 영향을 주는 요인과 관련된 내용도 지속적으로 연구되어야 할 것이다.

참고문헌

- Antoniou, A., Pharoah, P. D., Narod, S., Risch, H. A., Eyfjord, J. E., Hopper, J. L., . . . Easton, D. F. (2003). Average risks of breast and ovarian cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case Series unselected for family history: a combined analysis of 22 studies. *Am J Hum Genet*, *72*(5), 1117-1130. doi:10.1086/375033
- Bodurka-Bevers, D., Basen-Engquist, K., Carmack, C. L., Fitzgerald, M. A., Wolf, J. K., de Moor, C., & Gershenson, D. M. (2000). Depression, Anxiety, and Quality of Life in Patients with Epithelial Ovarian Cancer. *Gynecologic Oncology*, *78*(3), 302-308. doi:https://doi.org/10.1006/gyno.2000.5908
- Bonadona, V., Saltel, P., Desseigne, F., Mignotte, H., Saurin, J.-C., Wang, Q., . . . Biomarkers, P. (2002). Cancer patients who experienced diagnostic genetic testing for cancer susceptibility: reactions and behavior after the disclosure of a positive test result. *11*(1), 97-104.
- Childers, C. P., Childers, K. K., Maggard-Gibbons, M., & Macinko, J. (2017). National Estimates of Genetic Testing in Women With a History of Breast or Ovarian Cancer. *Journal of clinical oncology : official journal of the American Society of Clinical Oncology*, *35*(34), 3800-3806. doi:10.1200/JCO.2017.73.6314
- Choi, K.-S., Jun, M.-H., Ahn, S.-H., & Anderson, G. J. K. J. o. A. N. (2008). Implementing and evaluating a nurse led hereditary cancer genetics educational program in a Korean breast cancer surgery clinic. *20*(6), 815-828.
- Choi, K.-S., So, H.-S., Tae, Y.-S., Eun, Y., Suh, S.-R., Lee, W.-S., . . . Lee, Y.-M. J. T. J. o. K. A. S. o. N. E. (2006). The knowledge of hereditary breast cancer in Korean nurses. *12*(2), 272-279.
- Choi, M. C., Lim, M. C., Suh, D. H., Song, Y. J., Kim, T.-J., Chang, S.-J., & Kim, J.-W. (2016). Position statements on genetic test for peritoneal, ovarian, and fallopian tubal cancers: Korean Society of Gynecologic Oncology (KSGO). *J Gynecol Oncol*, *27*(4).
- Coyne, J. C., Benazon, N. R., Gaba, C. G., Calzone, K., Weber, B. L. J. J. o. C., & Psychology,

- C. (2000). Distress and psychiatric morbidity among women from high-risk breast and ovarian cancer families. *68*(5), 864.
- Daly, M. B., Pilarski, R., Yurgelun, M. B., Berry, M. P., Buys, S. S., Dickson, P., . . . Darlow, S. D. (2020). NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic, Version 1.2020. *J Natl Compr Canc Netw*, *18*(4), 380-391. doi:10.6004/jnccn.2020.0017
- Erblich, J., Brown, K., Kim, Y., Valdimarsdottir, H. B., Livingston, B. E., Bovbjerg, D. H. J. P. e., & counseling. (2005). Development and validation of a breast cancer genetic counseling knowledge questionnaire. *56*(2), 182-191.
- Faul, F., Erdfelder, E., Buchner, A., & Lang, A.-G. J. B. r. m. (2009). Statistical power analyses using G* Power 3.1: Tests for correlation and regression analyses. *41*(4), 1149-1160.
- Fried, E. I., & Nesse, R. M. (2015). Depression sum-scores don't add up: why analyzing specific depression symptoms is essential. *BMC Med*, *13*, 72. doi:10.1186/s12916-015-0325-4
- Goff, B. A., Mandel, L. S., Melancon, C. H., & Muntz, H. G. (2004). Frequency of Symptoms of Ovarian Cancer in Women Presenting to Primary Care Clinics. *JAMA*, *291*(22), 2705-2712. doi:10.1001/jama.291.22.2705 %J JAMA
- Green, M. J., Peterson, S. K., Baker, M. W., Harper, G. R., Friedman, L. C., Rubinstein, W. S., & Mauger, D. T. (2004). Effect of a Computer-Based Decision Aid on Knowledge, Perceptions, and Intentions About Genetic Testing for Breast Cancer SusceptibilityA Randomized Controlled Trial. *JAMA*, *292*(4), 442-452. doi:10.1001/jama.292.4.442 %J JAMA
- Greer, S. J. A. O. (2002). Psychological intervention-The gap between research and practice. *41*(3), 238-243.
- Han, C., Jo, S. A., Kwak, J.-H., Pae, C.-U., Steffens, D., Jo, I., & Park, M. H. J. C. p. (2008). Validation of the Patient Health Questionnaire-9 Korean version in the elderly population: the Ansan Geriatric study. *49*(2), 218-223.
- Han, S.-A., Kim, S.-R., Kang, E.-Y., Kim, J.-H., Ha, T.-H., Yang, E.-J., . . . Kim, S.-W. J. J. o. G. M. (2010). Evaluation of psychosocial impact and quality of life in BRCA mutation family. *7*(1), 67-77.

- Hong, S., Won, Y.-J., Park, Y. R., Jung, K.-W., Kong, H.-J., & Lee, E. S. (2020). Cancer Statistics in Korea: Incidence, Mortality, Survival, and Prevalence in 2017. *Cancer Res Treat*, *52*(2), 335-350. doi:10.4143/crt.2020.206
- Hoskins, P. J., & Gotlieb, W. H. (2017). Missed therapeutic and prevention opportunities in women with BRCA-mutated epithelial ovarian cancer and their families due to low referral rates for genetic counseling and BRCA testing: A review of the literature. *CA Cancer J Clin*, *67*(6), 493-506. doi:10.3322/caac.21408
- Jeong, G. W., Shin, W., Lee, D. O., Seo, S. S., Kang, S., Park, S. Y., & Lim, M. C. (2021). Uptake of Family-Specific Mutation Genetic Testing Among Relatives of Patients with Ovarian Cancer with BRCA1 or BRCA2 Mutation. *Cancer Res Treat*, *53*(1), 207-211. doi:10.4143/crt.2020.364
- Kang, E., Ahn, S.-H., Noh, W.-C., Noh, D.-Y., Jung, Y., Kim, L. S., . . . Lee, J. E. J. J. o. B. C. (2010). The change of practice patterns of the hereditary breast cancer management in Korea after the Korean Hereditary Breast Cancer Study. *13*(4), 418-430.
- Kang, E., Park, S. K., Kim, K. S., Choi, D. H., Nam, S.-J., Paik, N. S., . . . Society, K. B. C. (2011). Communication with Family Members about Positive BRCA1/2 Genetic Test Results in Korean Hereditary Breast Cancer Families. *Journal of Genetic Medicine*, *8*(2), 105-112. doi:10.5734/jgm.2011.8.2.105
- Kim, K. S., Kim, S.-W., Lee, M. H., Ahn, S. H., & Park, S. K. J. J. o. B. C. (2008). Practice patterns of surgeons for the management of hereditary breast cancer in Korea. *11*(2), 95-101.
- Koehly, L. M., Peters, J. A., Kenen, R., Hoskins, L. M., Ersig, A. L., Kuhn, N. R., . . . Greene, M. H. (2009). Characteristics of health information gatherers, disseminators, and blockers within families at risk of hereditary cancer: implications for family health communication interventions. *Am J Public Health*, *99*(12), 2203-2209. doi:10.2105/AJPH.2008.154096
- Koerner, A. F., & Fitzpatrick, M. A. (2006). Toward a Theory of Family Communication. *Communication Theory*, *12*(1), 70-91. doi:10.1111/j.1468-2885.2002.tb00260.x %J Communication Theory
- Lacour, R. A., Daniels, M. S., Westin, S. N., Meyer, L. A., Burke, C. C., Burns, K. A., . . . Lu,

- K. H. (2008). What women with ovarian cancer think and know about genetic testing. *Gynecologic Oncology*, *111*(1), 132-136. doi:https://doi.org/10.1016/j.ygyno.2008.06.016
- Lee, E. G., Kang, H. J., Lim, M. C., Park, B., Park, S. J., Jung, S. Y., . . . Lee, E. S. (2019). Different Patterns of Risk Reducing Decisions in Affected or Unaffected BRCA Pathogenic Variant Carriers. *Cancer Res Treat*, *51*(1), 280-288. doi:10.4143/crt.2018.079
- Lerman, C., Hughes, C., Benkendorf, J. L., Biesecker, B., Kerner, J., Willison, J., . . . Biomarkers, P. (1999). Racial differences in testing motivation and psychological distress following pretest education for BRCA1 gene testing. *J Gen Intern Med*, *14*(suppl 1), 361-367.
- Lerman, C., Schwartz, M. J. B. c. r., & treatment. (1993). Adherence and psychological adjustment among women at high risk for breast cancer. *J Gen Intern Med*, *8*(2), 145-155.
- Lim, M. C., Kang, S., Seo, S. S., Kong, S. Y., Lee, B. Y., Lee, S. K., & Park, S. Y. (2009). BRCA1 and BRCA2 germline mutations in Korean ovarian cancer patients. *J Cancer Res Clin Oncol*, *135*(11), 1593-1599. doi:10.1007/s00432-009-0607-3
- McGivern, B., Everett, J., Yager, G. G., Baumiller, R. C., Hafertepen, A., & Saal, H. M. (2004). Family communication about positive BRCA1 and BRCA2 genetic test results. *Genet Med*, *6*(6), 503-509. doi:10.1097/01.gim.0000144014.91237.a1
- Medicine, 김. J. J. o. G. (2011). 한국 의료제도와 유전상담 서비스의 구축. *Genet Med*, *13*(2), 89-99.
- Moore, K., Colombo, N., Scambia, G., Kim, B. G., Oaknin, A., Friedlander, M., . . . DiSilvestro, P. (2018). Maintenance Olaparib in Patients with Newly Diagnosed Advanced Ovarian Cancer. *N Engl J Med*, *379*(26), 2495-2505. doi:10.1056/NEJMoa1810858
- Oh, J. M., Kim, Y., & Kwak, Y. J. S. C. i. C. (2021). Factors influencing posttraumatic growth in ovarian cancer survivors. *J Cancer Res Clin Oncol*, *147*(4), 2037-2045.
- Seo, H., & Yi, M. (2017). A Study on Genetic Knowledge and Anxiety in Patients with Breast Cancer. *Asian Oncology Nursing*, *17*(3). doi:10.5388/aon.2017.17.3.151
- Thekkumpurath, P., Walker, J., Butcher, I., Hodges, L., Kleiboer, A., O'Connor, M., . . . Sharpe, M. J. C. (2011). Screening for major depression in cancer outpatients: the diagnostic accuracy of the 9-item patient health questionnaire. *J Gen Intern Med*, *26*(1), 218-227.
- Vodermaier, A., Linden, W., & Siu, C. J. J. o. t. N. C. I. (2009). Screening for emotional

- distress in cancer patients: a systematic review of assessment instruments. *101*(21), 1464-1488.
- Vos, J., Menko, F., Jansen, A. M., van Asperen, C. J., Stiggelbout, A. M., & Tibben, A. (2010). A whisper-game perspective on the family communication of DNA-test results: a retrospective study on the communication process of BRCA1/2-test results between proband and relatives. *Familial Cancer, 10*(1), 87-96. doi:10.1007/s10689-010-9385-y
- Walsh, T., Casadei, S., Lee, M. K., Pennil, C. C., Nord, A. S., Thornton, A. M., . . . Swisher, E. M. (2011). Mutations in 12 genes for inherited ovarian, fallopian tube, and peritoneal carcinoma identified by massively parallel sequencing. *Proc Natl Acad Sci U S A, 108*(44), 18032-18037. doi:10.1073/pnas.1115052108
- Wells, A. (1995). Meta-Cognition and Worry: A Cognitive Model of Generalized Anxiety Disorder. *Behavioural and Cognitive Psychotherapy, 23*(3), 301-320. doi:10.1017/S1352465800015897
- 이명선, 김종흔, 박은영, 김종남, & 성인간호학회지, 유. J. (2010). 치료 중인 암 환자들의 심리사회적 어려움에 관한 포커스 그룹 연구. *22*(1), 19-30.
- 이상희, 이향규, 임명철, & 김수. (2019). 장액성 난소암 환자의 유전성 난소암에 대한 지식 및 불안정도.
- 전명희, 최경숙, 안세현, & 구보경. (2005). 국내 고위험 유전성 유방암 환자의 유전자 검사 경험. [Experiences of Breast Cancer Women Undertaking Genetic Test]. *Asian Oncology Nursing, 5*(2), 146-158.
- 조용래, & Psychology, 김. J. K. J. o. C. (2004). 한국판 불안통제 질문지의 심리측정적 속성. *23*(2), 503-518.
- 국립 암 정보 센터. (2020). 암종별 발생 현황. Retrieved from:
<https://www.cancer.go.kr/lay1/S1T639C641/contents.do>

부록1. 연구 대상자 설명문 및 동의서

국립암센터 의생명연구실의위원회  (서식 18호_V.5.0)

연구대상자 설명문 및 동의서

연구 제목 : BRCA1/2 변이를 가진 난소암 환자들의 가족 의사소통 상태에 대한 설문연구

설명문 및 버전(또는 버전일자) : V1.2

연구대상자 설명문

이 연구는 BRCA1/2 유전자 변이를 가진 난소암환자가 유전자변이 사실을 가족과 어떻게 공유하고 이에 영향을 미치는 요인을 확인하기 위한 연구입니다. 귀하는 BRCA1/2유전자 변이를 가진 난소암 환자이기 때문에 이 연구에 참여하도록 권유 받았습니다. 이 연구는 자발적으로 참여 의사를 밝히신 분에 한하여 수행 될 것이며, 귀하께서는 참여 의사를 결정하기 전에 본 연구가 왜 수행되는지 그리고 연구의 내용이 무엇과 관련 있는지 이해하는 것이 중요합니다. 다음 내용을 신중히 읽어보신 후 참여 의사를 밝혀 주시길 바라며, 필요하다면 가족이나 친구들과 의논해 보십시오. 만일 어떠한 질문이 있다면 담당 연구원이 자세하게 설명해 줄 것입니다. 그리고 귀하께서 본 연구에 참여하신다면, 귀하는 이 동의서를 보관할 수 있도록 사본을 받게 되실 겁니다.

- 1. 연구배경 및 연구목적**

이 연구의 목적은 BRCA1/2 유전자 변이를 가진 난소암환자가 유전자변이 사실을 가족과 어떻게 공유하고 이에 영향을 미치는 요인을 확인하기 위한 연구입니다. 이 연구에서 확인하려는 가족 의사소통에 영향을 미치는 요인은 아직 검증되지 않아 연구목적으로 수행되는 것입니다.
- 2. 연구절차 및 방법**

만일 귀하가 참여의사를 밝혀 주시면 다음과 같은 과정이 진행될 것입니다. 귀하는 BRCA1/2 유전자 변이를 가진 난소암환자가 유전자변이 사실을 가족과 어떻게 공유하고 이에 영향을 미치는 요인과 관련된 설문 조사를 하게 될 것이며 설문조사는 일회성이며, 총 10분 정도 소요될 것입니다.
- 3. 연구 참여 대상자 수**

BRCA1/2 유전자 변이를 가진 난소암환자 132명이 참여할 것입니다.

- 1 -

4. 연구대상자의 예상 참여기간

대상자 참여기간은 IRB 승인일로부터 - 2022.07.08.까지입니다.

5. 연구 참여에 따른 기대되는 이익

귀하가 이 연구에 참여하는데 있어서 직접적인 이득은 없습니다. 그러나 귀하가 제공하는 정보는 BRCA1/2 유전자 변이를 가진 난소암 환자들이 변이사실을 가족과 공유하는 방법에 대한 이해를 증진하는데 도움이 될 것입니다.

6. 연구 참여에 따른 위험이나 불편

연구에 참여하는데 있어서 위험이나 불편은 없다고 생각되지만, 불편감이나 위험을 느끼시거나 질문이 있으면 책임연구자 에게 즉시 문의해 주십시오.

7. 연구 참여 후 동의 철회

귀하는 언제든지 연구 도중에 그만 둘 수 있습니다. 만일 귀하가 연구에 참여하는 것을 그만두고 싶다면 담당 연구원이나 연구 책임자에게 즉시 말씀해 주십시오. 귀하는 본 연구에 참여하지 않을 자유가 있습니다. 또한, 귀하가 본 연구에 참여하지 않아도 귀하에게는 어떠한 불이익도 없습니다.

8. 연구 참여에 따른 손실에 대한 보상

설문조사 임상연구에 의해 발생할 피해는 없다고 여겨지나 본 연구에 참여 하셔서 피해가 있었다고 생각되시면 연구책임자에게 연락을 주시기 바랍니다.

9. 개인정보 제공 및 보호방안에 대한 사항

귀하가 연구 참여에 동의한다면 귀하의 나이, 성별, 진단명, 진단 시기, 유전자 검사결과 등과 같은 의학적 정보를 특정한 형식의 틀 (종이 또는 컴퓨터)에 기록하여 보관하게 됩니다. 또한 개인식별정보인 병록번호는 코드화 되어 수집하게 됩니다. 개인식별정보는와 개인정보는 연구 목적으로 수집되어 연구종료시점부터 3년 동안 보관 후 보관기간이 만료되는 시점에 (개인정보보호법 시행령 제16조에 따른) 방법에 따라 폐기될 것입니다. 본 연구에서 수집된 개인식별정보를 포함한 개인정보는 본 연구에만 사용될 것입니다.

이러한 정보는 책임연구자 외에는 다른 사람은 볼 수 없도록 잠금장치 사용 또는 암호사용 등을 통해 관리됩니다. 또한 귀하의 신원을 파악할 수 있는 개인식별정보를 가린 채로 제공되기 때문에 자료상으로 귀하가 어디에 사는 누구인지, 어떤 사람인지 알 수 없습니다. 다만, 임상시험을 의뢰한 기관의 담당



자, 병원의 의생명연구심의위원회(IRB), 연구대상자 보호부서, 정부기관의 대리인이 임상시험의 올바른 진행을 확인하기 위해 검토할 수 있습니다. 귀하가 임상시험 진행 도중에 임상시험 참여를 중단하게 되더라도 중단전까지 모아진 귀하의 정보는 임상시험에 사용하게 됩니다. 또한 본 임상시험에서 얻어진 모든 정보는 우리나라 법률에 따라 처리하게 됩니다. 귀하는 본 동의서에 서명함으로써 위의 모든 것을 허락하게 됩니다. 다만, 동의철회 시 동의철회 시점으로부터 귀하의 정보는 더 이상 수집하지 않을 예정입니다. 임상시험의 결과가 출판될 경우 귀하의 신상은 비밀로 보호될 것입니다.

10. 인체유래물과 관련된 사항

해당없음

11. (해당 시) 연구 참여 시 대가가 지급되니까?

귀하의 연구 참여시 감사의 뜻으로 마스크 2장이 증정될 것입니다.

12. 연구 관련 직원 및 책임자의 연락처

본인이나 법정대리인이 언제라도 연구와 관련된 궁금한 사항이나 검사, 절차 등에 대해 추가 질문을 하실 수 있으며, 궁금한 사항이나 질문이 있는 경우 아래 적혀 있는 책임연구자에게 연락하시면 답변을 할 것입니다. 특히 연구 참여로 피해가 발생하였을 경우에는 즉시 연락 주시기 바랍니다.

연구책임자 소속/성명: 국립암센터 간호본부/ 정고운
연락처: 031-920-1132

그 외에 이 연구의 대상자로서 귀하의 권익에 관한 불만사항이나 의문사항이 있는 경우에는 연구대상자 보호부서인 국립암센터 임상연구보호실의 헬프데스크(전화: 031-920-0394)에 말씀하시거나 의생명연구심의위원회(전화: 031-920-0377, 0425, 0426, 0428)에 문의하실 수 있습니다.

국립암센터 의생명연구심의위원회



(서식 18호_V.5.0)



동의서

연구 제목 : BRCA1/2 변이를 가진 난소암 환자들의 가족 의사소통 실태에 대한 설문연구

연구계획서 번호 :

설명문 및 동의서 버전 : v1.2

1. 본인은 이 동의서를 읽었고, 내용을 충분히 이해합니다.
2. 본인은 연구자로부터 자세하게 설명을 듣고 궁금한 사항이 있으면 질문을 하였고 적절한 답변을 들었습니다.
3. 본인은 자발적으로 이 연구에 참여합니다.
4. 본인은 연구외의 다른 치료를 받아야 하거나 이 연구계획서에 따르지 않을 경우, 기타 연구대상자 선정기준에서 제외되는 경우에 이 연구에 참여할 수 없다는 것을 알고 있습니다.
5. 본인은 담당 연구자나 위임 받은 대리인이 연구 진행 및 결과 관리를 위하여, 모니터링, 점검을 실시하는 차, 식품의약품안전처 등의 정부검토키관, 국립암센터 의생명연구심의위원회에서 본 연구의 실시절차와 자료의 신뢰성을 검증하기 위하여 비밀유지를 위반하지 않으면서 본인의 정보(의료기록, 검사결과, 건강정보)를 직접적으로 열람하는 것에 동의합니다.
6. 본인은 이 연구의 의뢰자나 대리인이 이 연구를 위하여 본인의 정보(의료기록, 검사결과, 건강정보)가 활용되는 것에 동의합니다.
7. 본인은 연구참여 중 언제라도 중도에 연구참여를 거부하거나 중단할 수 있습니다. 또한 본인은 이 연구참여를 중단하더라도 본인에게 어떠한 불이익도 없음을 알고 있습니다.
8. 본인은 자유로운 의사에 따라 연구참여를 요청하여 동의서사본 1부를 수령합니다.

연구대상자 성명 _____ (서명) 서명일 _____

시험책임자 또는 위임 받은 자 성명 _____ (서명) 서명일 _____

다음은 각각 해당사항이 있는 경우에만 서명하십시오.	
본 대리인(친권자 또는 배우자)은 연구 대상자의 의사표현능력 결여로 동의를 불가능하여, 연구 대상자를 대신하여 연구 참여에 동의합니다.	
대리인 성명 _____ (서명)	연구대상자와의 관계 _____ 서명일 _____
본인은 연구 대상자가 동의서 및 기타 문서화된 정보를 읽지 못하는 상황에서, 담당 의사가 본 연구에 대하여 연구 대상자(또는 대리인)에게 충분히 설명하였고 연구 대상자(또는 대리인)는 설명을 이해하고 연구의 참여를 동의(가능한 경우, 사필 서명)하였음을 확인 합니다.	
공정한 입회자 성명 _____ (서명)	서명일 _____

부록2. 설문지

1. 가족 의사소통 구조

다음은 가족 의사소통 구조를 알아보기 위한 질문입니다. 질문에 해당하는 곳에 "V"로 표시하여 주시고, ()에는 직접 기록해 주십시오.

1. 귀하는 귀하의 배우자에게 유전자 검사 결과를 알렸습니까?
① 예
② 아니오
2. 귀하는 배우자 외 가족들에게 유전자 검사 결과를 알렸습니까?
① 예 → 3번 문항으로 이동해 주세요. (다음 페이지)
② 아니오 → 12번 문항으로 이동해 주세요. (마지막 페이지)

•• 다음은 배우자의 가족들에게 유전자 검사 결과를 알리신 분에 대한 질문입니다••

3. 귀하가 검사 결과를 알린 가족을 모두 체크해 주세요. (동그라미로 표시해주세요)

친할아버지, 친할머니	외할아버지, 외할머니
아버지	어머니
자녀 (아들, 딸) :연간의 해당 항목에도 동그라미로 표시 해주세요	- 모든자녀에게 알렸다 - 딸만 안다 - 아들만 안다 - 성인이 된 자녀만 안다
친형제 (오빠, 남동생, 형)	친자매 (언니, 여동생, 누나)
고모, 삼촌	이모, 외삼촌
사촌 (남자, 여자)	외사촌 (남자, 여자)
그 외 알린 가족이 있으시다면 자유롭게 기재해주세요. ()	

4. 자녀에게 알리신 분은 다음 설문을 부탁 드립니다.

결과를 알린 자녀 중 가장 어린 자녀는 몇 세 입니까? () 세

5. 가족에게 결과를 알리게 된 동기는 무엇입니까? (해당항목을 모두 골라주세요)

- ① 돌연변이 보인자 가능성과 유병암 발병위험성에 대해 알리기 위해
- ② 알려야 할 의무감이 들어서 (가족들이 자신의 돌연변이 위험성에 대해 알 권리가 있다)
- ③ 가족에게 유전상담과 유전자 검사를 권유하기 위하여
- ④ 혼자서 감당하기 어려운 문제로 가족들에게 감정적인 지지를 얻기 위해
- ⑤ 항 후 암발생 감소를 위한 치료에 대해 상의하기 위해서
- ⑥ 기타 ()

6. 가족들에게 검사 결과를 알리는데 가장 영향을 준 사람은 누구입니까?

- ① 스스로 결정한 문제이다.
- ② 배우자 (남편)
- ③ 형제, 자매
- ④ 유전상담사 또는 유전간호사
- ⑤ 담당의사
- ⑥ 동료환자
- ⑦ 미디어(TV,신문,블로그,유튜브...)
- ⑧ 기타 ()

7. 유전자 검사 결과를 알고 가족들에게 알린 시기는 언제입니까?

- ① 결과를 알고 난 직 후
- ② 1주 경
- ③ 2주 경
- ④ 1달 경
- ⑤ 2달 이후

8. 귀하는 결과를 가족들에게 알리고 후회한 적이 있습니까?

- ① 예
- ② 아니오
- ③ 잘 모르겠다.

9. 후회하신 적이 있다면 이유는 무엇입니까? (자유롭게 적어주세요)

10. 검사 결과를 알린 가족 중 유전자 검사를 시행받은 분이 있으십니까?

- ① 예 (나와의 관계:)
- ② 아니오

11. 가족이 결과를 알고 있지만 검사를 받지 않으셨다면 그 이유는 무엇입니까?

(해당 항목을 모두 골라주세요.)

- ① 시간이 없어서 (직장 및 개인 생활에서 시간을 내기 어렵다)
- ② 거리가 멀어서 (유전상담이나 검사를 받는데 지리적 제약이 있다)
- ③ 검사 결과에 대한 우려 (돌연변이 발견에 대한 우려)
- ④ 유전자 검사에 대한 이해 부족 (본인과 상관없는 일이라고 생각한다)
- ⑤ 지금은 유전자 검사할 적절한 시점이 아니어서 (예: 어린 나이, 임신)
- ⑥ 번거롭고 귀찮아서
- ⑦ 보험, 직장, 결혼 등 가져어 및 사회생활에 문제가 발생할 것 같아서
- ⑧ 기타 의견에 대해 자유롭게 기재해 주세요.

•• 다음은 가족들에게 유전자 검사 결과를 알리지 않은 분에 대한 질문입니다. ••

12. 귀하의 유전자 검사 결과를 가족에게 알리지 않은 이유는 무엇입니까?

(해당 항목을 모두 골라주세요.)

- ① 결과를 알릴 필요성을 못 느껴서
(유전자에 대한 이해부족 또는 예방적인 방법에 대한 불 확신)
- ② 결과를 설명하는데 어려움을 느껴서
- ③ 자녀에게 돌연변이 유전자가 유전되었을 가능성에 대한 죄책감으로 인해
- ④ 남편 또는 시대에 대한 부담감
- ⑤ 암에 대한 걱정도 큰데 가족에게 돌연변이 발견시 가중 될 부담감을 감당하기 힘들어서
- ⑥ 가족간의 유대관계 결여
- ⑦ 건강보험가입에 제약이 발생할 것 같아서
- ⑧ 직업선택에 제약이 있을 것 같아서
- ⑨ 자신이나 가족이 결혼하는데 제약이 발생하거나 결혼, 출산을 기피할 것 같아서
- ⑩ 기타의견에 대해 자유롭게 기재해주세요.

13. 귀하는 향후 유전자 검사 결과를 가족에게 알리기 원하십니까?

- ① 예
- ② 아니오
- ③ 잘 모르겠다.

II. Beck 불안 척도 (Beck Anxiety Inventory :BAI)

다음 문장들을 잘 읽으시고 각 문장의 4개의 항목 중 당신이 **지난 1주간 일상생활**에서 일반적으로 느끼고 있는 바를 가장 잘 나타내는 1개를 선택하여 동그라미 (O) 로 표시해주세요.

	내용	전혀 그렇지 않다	조금 그렇다	보통으로 그렇다	대단히 그렇다
1	가끔씩 저리고 쓰시며 감각이 미비된 느낌을 받는다.				
2	흥분된 느낌을 받는다.				
3	가끔씩 다리가 떨리곤 한다.				
4	편안하게 쉴 수가 없다.				
5	매우 나쁜일이 일어날 것 같은 두려움을 느낀다.				
6	어지러움 (현기증)을 느낀다.				
7	가끔씩 심장이 두근거리고 빨리 뛴다.				
8	침착하지 못하다.				
9	자주 겁을 먹고 무서움을 느낀다.				
10	신경이 과민 되어있다.				
11	가끔씩 숨이 막히고 질식할 것 같다.				
12	자주 손이 떨린다.				
13	안절부절못해 한다.				
14	미칠 것 같은 두려움을 느낀다.				
15	가끔씩 숨쉬기 곤란할 때가 있다.				
16	죽을 것 같은 두려움을 느낀다.				
17	불안한 상태에 있다.				
18	자주 소화가 잘 안되고 뱃속이 불편하다.				
19	가끔씩 기절할 것 같다.				
20	자주 얼굴이 붉어지곤 한다.				
21	땀을 많이 흘린다. (더위로 인한 경우 제외)				

Ⅲ. 우울척도 (the Patient Health Questionnaire-9 :PHQ-9)

다음 문장들을 잘 읽으시고 각 문장의 4개의 항목 중 당신이 지난 2주간 일상생활에서 일반적으로 느끼고 있는 바를 가장 잘 나타내는 1개를 선택하여 동그라미 (O) 로 표시해주세요.

	내용	없음	2-6일	7-12일	거의매일
1	기분이 가라앉거나, 우울하거나, 희망이 없다고 느꼈다.				
2	평소 하던 일에 대한 흥미가 없어지거나 즐거움을 느끼지 못했다.				
3	잠들기가 어렵거나 자주 깬다/ 혹은 너무 많이 잤다.				
4	평소보다 식욕이 줄었다/ 혹은 평소보다 많이 먹었다.				
5	다른 사람들이 눈치 셀 정도로 평소보다 말과 행동이 느려졌다/ 혹은 너무 만점부절 못해서 가만히 앉아 있을 수 없었다.				
6	피곤하고 기운이 없었다.				
7	내가 잘못 했거나, 실패했다는 생각이 들었다/ 혹은 자신과 가족을 실망시켰다고 생각했다.				
8	신문을 읽거나 TV를 보는 것과 같은 일상적인 일에도 집중 할 수가 없었다.				
9	차라리 죽는 것이 더 낫겠다고 생각했다/ 혹은 자해할 생각을 했다.				

IV. 유전성 난소암에 대한 지식 측정 도구

다음은 유전성 난소암에 대한 지식 정도를 측정하기 위한 질문입니다. 다음 각 문항에 대하여 맞다고 생각하면 '예' 틀리다고 생각하면 '아니요' 모르실 경우 '모른다'에 "V"표 해주십시오.

*유전자 돌연변이는 BRCA1/2 유전자의 돌연변이는 의미합니다

	내용	예	아니요	모른다
1	어머니가 난소암에 걸리면 그 딸도 난소암에 걸린다.			
2	아버지도 딸에게 난소암에 관련된 유전자 돌연변이를 줄 수 있다.			
3	난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 있는 여성이 자녀들에게 이 유전자를 물려줄 확률은 50%이다.			
4	친정엄마나 자매 중에 난소암 환자가 있는 여성에게 난소암이 발생한다면 유전성 난소암이다.			
5	난소암 가족력이 있는 여성이 유전자 검사를 통해 난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 없다고 판정 받더라도 난소 정기 검진은 보통 사람보다 더 자주 받아야 한다.			
6	어머니에게 난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 있으면 딸도 돌연변이를 지니고 있다.			
7	어머니 또는 아버지가 아들에게도 난소암에 관련된 유전자 돌연변이를 줄 수 있다.			
8	난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 있는 여성 은 반드시 난소암이 발생할 것이다.			
9	난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 있는 경우 자녀 또는 다른 가족들도 난소암 검진을 받을 필요가 있다.			
10	난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 있으면 신체 다른 부위에 암이 발생할 위험성이 증가할 수 있다.			
11	모든 난소암의 절반은 유전으로 발생한다.			
12	난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 없는 여성에게도 난소암이 발생할 수 있다.			
13	난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 있을시 유방암 발생 위험이 증가한다.			
14	유전자 검사결과 난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 있을 경우 난소암 검진을 주기적으로 해야 한다.			
15	유전자 검사 상 난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 있을 경우 유방암 검진을 받아야 한다			
16	난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 없다면 난소암 정기검진을 받을 필요가 없다.			
17	난소암에 관련된 유전자 돌연변이가 있는 남자는 전립선암, 대장암발생 위험이 증가한다.			

IV. 일반적 특성

다음은 귀하에 대한 일반적인 사항에 관한 질문입니다. 각 질문에 해당하는 곳에 "V"로 표시하여 주시고, ()에는 직접 기록해 주십시오.

1. 귀하의 나이는 몇 세입니까? 만 ()세
2. 질병 관련 정보에 대한 공유자는 누구입니까?
 ①배우자 ②자매/형제 ③부모님 ④시부모 ⑤자녀
 ⑥친구 ⑦의료인 ⑧사촌 ⑨안한다
3. 귀하의 교육정도는 어떻게 되십니까?
 ①무학 ②초등학교 졸업 ③중학교 졸업
 ④고등학교 졸업 ⑤대학교 졸업 이상
4. 귀하의 직업은 무엇입니까?
 ①주부 ②자영업 ③전문/사무직 ④서비스직 ⑤기타 ()
5. 현재 결혼 상태는 어떻습니까?
 ①미혼 ②결혼 ③사별 ④이혼 ⑤별거
6. 귀하의 가정 월수입은 어느 정도입니까?
 ①100만원 미만 ②100-200만원 ③200-300만원
 ④300-400만원 ⑤400-500만원 ⑥500만원 이상
7. 평소 질병관련 정보는 어디서 찾으십니까?
 ①인터넷 ②서적 ③TV 혹은 라디오 ④ 가족
 ⑤동료환자 ⑥의료인 ⑦안한다 ⑧ 기타 ()
8. 귀하는 유전성 난소암에 대한 상담 또는 교육을 받은 적이 있으십니까?
 ①예 (누구에게 받았나요?:)
 ②아니오
9. 이차암(새로운 다른 암)의 예방 및 조기검진을 위해 시행하고 있는 것이 있습니까?
 (중복선택 가능합니다)
 ①유방 자기 검사 ② 의사에 의한 유방검사 ③유방촬영 또는 유방 MRI 검사
 ④위 내시경 ⑤ 대장 내시경 ⑥호르몬 요법 ⑦안한다

- 지금까지 질문에 응답해 주셔서 진심으로 감사합니다-

부록3. 연구윤리위원회(IRB) 승인서

국립암센터 의생명연구심의위원회

(서식 69호_V4.1)

심의결과통보서

국립암센터 의생명연구심의위원회 심의 결과들 아래와 같이 알려 드립니다.

수신	책임연구자		경고운	소속	간호분부
	의뢰자		국립암센터		
IRB 번호	NCC2021-0167				
접수번호	2020-0496-0004				
구분	신속심의				
연구 과제명	연구 과제명	BRCA1/2 변이를 가진 난소암 환자들의 가족 의사소통 실태에 대한 설문연구			
	영 문	The questionnaire study of family communication of genetic testing results with ovarian cancer with BRCA 1/2 mutation			
연구상세 분류	기타, 인간대상 연구, 연구단계:기타 (기타), 서면동의서 취득				
심의 유형	계획변경심의				
접수일	2021년 11월 09일				
승인일	2021년 11월 18일				
지속심의 제출주기	1년	연구위험도	Level I -최소위험 2018.12.01 이후 접수되어 승인된 신규과제부터 해당		
연구승인 유효일	2022년 06월 02일 지속심의신청서는 연구승인유효일 2개월 전 제출				
심의결과	승인				

제출자료 및 심의내용
- 연구계획변경심의신청서 - 연구계획서(국문)(v1.3) - 연구대상자 설명문 및 동의서(국문)(v1.2) - [변경전] 연구대상자수:전체 : 100 [변경후] 연구대상자수:전체 : 182 - [변경전] 연구대상자수:전체-본원 : 100 [변경후] 연구대상자수:전체-본원 : 182
심의의견

2021년 11월 28일

국립암센터 의생명연구심의위원회 위원장


- 본 위원회 및 모든 연구자는 임상시험 관리기준(KGCP), 생명윤리 및 안전에 관한 법률 및 헬싱키 선언, 국제임상시험 통일안(ICH-GCP)을 준수하여야 합니다.
- 임상시험(또는 임상연구) 계획서 및 변경계획서의 [승인] 이전에 연구대상자의 해당 임상시험(또는 연구)에 참여는 금지됩니다.
- 승인 받은 계획서에 따라 연구를 수행하여야 합니다. 또한 연구진행에 있어 연구대상자를 보호하기 위해 불가피한 경우를 제외하고 연구의 어떠한 변경이든 위원회의 사전 승인을 받고 수행하여야 합니다.
- 위원회의 승인은 1년을 초과 할 수 없습니다. 1년 이상 연구를 지속하고자 하는 경우에는 반드시 최소 년 1회 이상 지속심의보고를 하여야 하며, 위원회에서 요구한 제출주기에 따라 연구 진행과 관련된 보고서인 지속심의신청서를 제출하여야 합니다. 단, 심의면제 승인된 연구는 미적용됩니다.
- 위원회의 승인을 받은 연구대상자 동의서를 사용하여야 하며, IRB 승인 도장과 일치하여야 사용 가능 합니다. 또한 강제 혹은 부당한 영향이 없는 상태에서 충분한 설명에 근거한 동의과정을 수행해야 할 것이며, 잠재적인 연구대상자에게 연구에의 참여 여부를 고려할 수 있도록 충분히 기회를 제공해야 합니다.
- 연구 중에 예상하지 못한 중대한 이상반응이 발생시, 연구대상자에게 발생한 즉각적 위험 요소의 제거가 필요하여 원 계획서와 다르게 연구를 실시해야 할 시, 연구대상자에게 발생하는 위험요소를 증가 시키거나 연구의 실시에 중대한 영향을 미칠 수 있는 변경사항, 연구대상자의 안전성이나 임상시험의 실시에 부정적인 영향을 미칠 수 있는 새로운 정보에 관한 사항은 위원회에 즉각 보고하시기 바랍니다.
- 위원회의 요구가 있을 때에는 연구의 진행과 관련된 보고를 제출하여야 합니다.
- 연구대상자 모집 광고는 사용 전에 위원회로부터 승인을 받아야 합니다.
- [시정승인] 또는 [보완] 심의결정으로 수정계획서를 다시 제출해야 하는 경우, 가능한 신속하게 제출하여야 하며, 답변서를 늦어도 [시정승인]은 8개월 이내에, [보완]은 6개월 이내에 제출하여야 합니다.

국립암센터 의생명연구심의위원회

(서식 69호_V4.1)

10. 참여연구자 중 IRB 위원 활동 중인 연구자는 이해상충관계 위원으로 심사에 참여하지 않습니다.
11. 헬싱키선언에 따라 모든 인간대상연구는 첫 연구대상자들 모집하기 전에 누구나 볼 수 있는 임상시험데이터베이스에 등록되어야 합니다.
12. 위원회의 심의결과에 대해서 이의가 있는 경우 공지일로부터 1개월 이내에 이의신청서를 접수할 수 있습니다.
위원회는 그 이유가 타당하다고 판단될 때에는 이를 받아들여 재심의 할 수 있으나 같은 사항에 대하여 2번 연속으로 이의신청 할 수는 없습니다.

국립암센터 의생명연구심의위원회

경기도 고양시 일산동구 일산로 828번지 (마두 1동 809번지) 우편번호 : 10408
TEL : 031) 920-0425, 0428 / FAX 031) 920-0378

ABSTRACT

A Survey on the Family Communication Process and Influencing Factors of Ovarian Cancer Patients with a BRCA1/2 mutation

Jeong, Go Woon
Dept. of Oncology Nursing
The Graduate School
Yonsei University

This study is a correlation investigation study to identify the communication structure in which ovarian cancer patients with a BRCA1/2 mutation deliver genetic test results to their relatives and identify factors influencing them. The study subjects visited the outpatient clinic of the Uterine Ovarian Cancer Center at N hospital in Gyeonggi-do, Korea, to survey ovarian cancer patients with a BRCA1/2 mutation who visited the outpatient clinic from September 16 to November 25 in 2021. Descriptive statistics, Chi-square tests, and Independent t-tests were performed using the SPSS 21.0 statistical program to analyze the collected data.

The main research results are as follows.

1. Of the 131 patients, 84 patients (64.1%) shared genetic mutations with first-degree family members, 46 patients (35.1%) shared genetic mutations with Beyond first degree, one patient (0.8%) did not share the fact of a genetic mutation.

2. The number of patients whose relatives got genetic testing was 41 (48.8%) in the group that shared the results with first-degree family members (69.6%) and 32 (69.6%) in the group that shared the results with Beyond first degree. Whether the relatives got genetic testing showed a statistically significant difference in the range of relatives who shared the genetic test results ($\chi^2 = 5.20, p = .023$)
3. An average of about half (51.1%) of the patients answered that they received genetic counseling. In the group that shared the results with 1st degree, 39 people (45.9%) received genetic counseling, 28 people (60.9%) of the group that shared the results with Beyond first degree received genetic counseling. It was slightly higher in the group that shared the results with Beyond first degree.
4. The Independent t-test was conducted with the level of anxiety, depression, and genetic knowledge as independent variables and the range of relatives who shared the genetic test results as dependent variables. Depression is a factor that doesn't affect the range of relatives who shared the genetic testing results. There was no statistically significant difference. ($t = -1.23, p = .221$) Anxiety ($t = -2.08, p = .039$) and the level of knowledge of hereditary ovarian cancer ($t = -2.30, p = .023$) showed a significant difference.

This study shows that the range of relatives that the patients share the genetic test results with is affected by whether the relatives got the genetic testing, the anxiety of the patients, and the level of knowledge of hereditary ovarian cancer. These results suggest that systematic genetic counseling is needed to

increase the rate of genetic testing in families by sharing the genetic testing results with more relatives.

Key words: Hereditary ovarian cancer, BRCA1/2, anxiety, depression, genetic knowledge, genetic counselling