

試料・情報利用研究計画書(概要)						
審査委員会 受付番号	2019-1022	利用形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象:4.7KJPN対象者(岩手、宮城4,378名)及びSNPアレイ解析対象者全員(約150,000名)のうち、BRCA1、BRCA2、MLH1、MSH2、MSH6、PMS2の病的バリエント保持者約400名 試料:DNA(5μg)。SNPアレイ解析対象者のうち、病的バリエント保持者を対象) 情報:調査票情報(基本情報、既往歴、家族歴、食事・喫煙・飲酒・運動・睡眠に関する生活習慣情報、ストレスや健康に関する情報)、血液・生化学検査、生理学的検査情報)、全ゲノム情報、SNPアレイ情報	
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構			分担 研究機関	日本製薬工業協会 第一三共株式会社 大日本住友製薬株式会社 武田薬品工業株式会社 株式会社ツムラ ヤンセンファーマ株式会社	
研究題目	日本人における遺伝性乳癌卵巣癌症候群およびリンチ症候群の原因病的バリエント頻度と罹患状況に関する予備的研究			研究期間	2020年3月～2021年3月	
実施責任者	山本 雅之	所属	東北メディカル・メガバンク機構		職位	教授
研究目的と意義	東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査参加者におけるゲノム情報及び生活習慣・健康情報を用いて、日本人における遺伝性乳癌卵巣癌症候群及びリンチ症候群の原因遺伝子の病的バリエント頻度、各バリエント保持者の罹患状況、罹患と生活習慣・健康状態の関連を明らかにすることを目的とします。 そのためには、病的バリエントを有する罹患者と非罹患者の検討が必要であり、本邦においては一般住民を対象とした東北メディカル・メガバンク計画の大規模コホート調査のデータを用いるのが最も信頼度が高いと考えています。					
研究計画概要	①遺伝性乳癌卵巣癌症候群とリンチ症候群の原因遺伝子の病的バリエントの頻度の検討世界的に最大規模の疾患関連バリエントデータベースで、pathogenicおよびlikely pathogenicを示すバリエントについて、日本人一般集団の全ゲノムリファレンスパネルである4.7KJPNのうち、宮城県と岩手県4,378人に存在する病的バリエントを調査します。 また、ジャポニカアレイによる解析対象者について、両症候群に関連するSNPが検出された対象者を抽出し、検証のためのアレイ解析を行います。 ②疾患関連遺伝子バリエントを保有する個体の遺伝子型と表現型の関連性の検討 疾患関連遺伝子バリエントを保持する対象者に関して、調査票および健康調査の情報から、既往歴、家族歴、食事・喫煙・飲酒・運動・睡眠に関する生活習慣情報、ストレスや健康に関する情報、各種健康調査結果の関連解析を行うとともに、三世代コホート調査参加者については家系情報も含めた関連解析を行います。					
期待される成果	これらの関連が明らかになれば、個々人のリスク低減手術の必要度や、適切な計画的サーベイランスの内容や頻度が明確となる可能性があります。					
これまでの倫理 審査等の経過	2020年3月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認(中央一括審査)					
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	ヒトを対象とする医学系研究の倫理指針、ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理指針、ToMMoセキュリティポリシーの他、別途締結する研究契約を遵守して研究を遂行します。また、情報は、高度なセキュリティが担保されたスーパーコンピュータ内で管理し、共同研究機関はToMMo内又は遠隔セキュリティエリアから情報にアクセスして解析を行います。 また、本共同研究では試料(DNA)を利用しますが、共同研究先に提供せず、ToMMo内部で自ら解析を行います。					
その他特記事項	本研究は、ToMMoと日本製薬工業協会(製薬協)との共同研究により実施され、第一三共株式会社、武田薬品工業株式会社、ヤンセンファーマ株式会社、大日本住友製薬株式会社及び株式会社ツムラの5社が日本製薬工業協会の研究協力機関として参加します。日本製薬工業協会と研究協力機関は、共同研究への参加と共同研究契約内容の遵守に関する覚書を個別に締結します。					
* 公開日	令和2年4月1日					