

「情報公開文書」

受付番号：2021-4-070

課題名：萎縮性胃炎の遺伝的要因検索及びリスク予測スコアの開発

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・田宮 元

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業の地域住民コホート調査に参加された方

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2021年9月～2025年3月

【研究目的】

胃癌が発症する際には、*Helicobacter pylori* (HP) (通称：ピロリ菌) の感染、前癌病変 (萎縮性胃炎→腸上皮化成→上皮異型性) の発生、発癌、という多段階的なステップが踏まれることが知られています。その中で、同じように HP 感染がある個人の間においても、萎縮性胃炎の進行程度には大きな差があり、その過程には環境要因に加えて遺伝的要因の強い関連が示唆されます。こうした背景から、萎縮性胃炎の予防・治療を念頭においた遺伝的要因の検索は、胃癌発症のリスクを抑えるためにも重要といえます。

本研究では、東北メディカル・メガバンク事業の地域住民コホート調査の結果を用い、萎縮性胃炎を対象とした大規模なゲノムワイド関連解析 (GWAS) 解析を実施します。GWAS とは、集団に存在する個体のあいだの形質の違いとゲノム DNA 配列の違いとの関連をゲノム全体にわたり調べることにより、対象とする形質と関連する DNA 多型を統計的に検出するものです。ただし、この方法には希少変異 (レアバリエント) に対応できないという問題点が指摘されているため、対応策として遺伝子単位での SNP-set 解析も併せて行い、日本人集団における萎縮性胃炎の遺伝的要因を解明します。

さらに、今回の解析で得られた結果を、先行研究での結果と統合し、メタ解析を実施します。ポリジェニックリスクスコア (polygenic risk score : PRS) の計算と、それによる病態識別能・予測能の評価を行います。PRS は、GWAS 等の先行解析によって推定された個別の遺伝的変異がヒトの形質に与える効果量を利用して、個人ごとの遺伝的変異の組み合わせとそれらの効果量を掛け合わせて和をとったものです。特に疾患の発症に多数の遺伝子が関わる多因子疾患の遺伝的リスク評価法として期待が集まっています。

以上の解析・検証を通じて、検診など医療の現場に、萎縮性胃炎の発症・進行リスク予測システムを実装し、続発する胃癌発症の予防に貢献することを目的としています。

【研究方法】

東北メディカル・メガバンク事業の地域住民コホート調査 (特定検診相乗り型、宮城地域支援センター型、岩手サテライト型) から、それぞれ萎縮性胃炎の評価に必要な検体検査情報 (血清抗ピロリ菌抗体濃度、血清ペプシノゲン値) 及び SNP ア

レイ情報を有する対象を抽出し、萎縮性胃炎に対する GWAS 及び SNP-set 解析を実施します。

さらに、先行研究とのメタ解析を経て、PRS の計算および病態識別能・予測能の評価に関する研究を行います。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：マイクロアレイによるゲノム解析データと、基本情報、血液生化学的検査情報、調査票情報

4. 外部への試料・情報の提供

東北大学東北メディカル・メガバンク機構から外部への試料の提供はありません。また、遺伝子情報、検査情報、調査票情報は、東北大学東北メディカル・メガバンク機構において計算された要約統計量のみが共同研究先と共有され、個人ごとの個別の測定結果や情報が提供されることはありません。

5. 研究組織

本学単独研究

6. 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。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 お問い合わせ窓口

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-274-6018

東北大学東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限って試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5162

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)>

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】 <http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合