

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2019-1022-2	利用 形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象:8.3KJPN対象者(岩手、宮城7,958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410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～2022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	遺伝性乳癌卵巣癌症候群は遺伝的に乳癌や卵巣癌になりやすい素因がある症候群、リンチ症候群は遺伝的に大腸 癌や子宮内膜癌、胃癌、胆道癌などになりやすい素因がある症候群ですが、日本人の一般集団における両症候群の 原因となる遺伝子変化の頻度や罹患状況は明らかではありません。本研究では、東北メディカル・メガバンク計画のコ ホート調査参加者のゲノム情報および生活習慣・健康情報を用いて、日本人における両症候群の原因となる遺伝子変 化の頻度、遺伝子変化がある方の発症状況、発症と生活習慣・健康状態の関連を明らかにすることを目的とします。こ れにより、両症候群に関連する遺伝子に変化がある方が将来的に適切な発症予防を行い、発症した場合にも早期発 見・早期治療できるようになることを目指します。				
研究計画概要	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および三世代コホート調査に参加した方にご提供いただ いた血液や唾液より作成された遺伝子情報から、遺伝性乳癌卵巣癌症候群とリンチ症候群の原因となる遺伝子変化を 検索します。さらに調査票情報と健康調査情報を調査し、遺伝子変化が病気の発症とどのような関係性にあるかを調 べます。				
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	2021年9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(業務委託を含 む)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3年4月23日				
*更新日	令和3年10月1日				