

# 「情報公開文書」

受付番号：2021-4-160

課題名：遺伝性がん関連遺伝子多様体のベースライン調査

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・准教授・熊田 和貴

## 1. 研究の対象

対象試料の採取期間：西暦2013年5月～西暦2018年10月

東北メディカル・メガバンク計画でのコホート調査参加者のうち、日本人ゲノム参照パネル（2020年8月公開8380人分）の対象者および、地域住民コホート 特定健診相乗り型 ベースライン調査 2020年7月15日リリース分 合計約6.7万人の参加者が対象です。

## 2. 研究目的・方法

### 【研究期間】

西暦2016年10月（倫理委員会承認後）～2023年3月

### 【研究目的】

悪性腫瘍（がん）は健康的な生活を送り、検診を定期的に受診することで、ある程度予防したり早期発見したりすることが可能です。がんの発症は多くの場合環境因子（紫外線や化学物質など）の影響が大きいのですが、遺伝子配列の僅かな違い（この違いを多様体といいます）により、発症の確率が上昇するがん関連遺伝子が100を超える数で見つかっています。これらのがん関連遺伝子に見つかる多様体の多くは意義不明の多様体=Variants of uncertain significance（VUS）です。VUSはがんの発症にどれくらい貢献しているか不明な変異です。最近、こうしたVUSの機能推定用のソフトウェアが開発され、その医学的意義がある程度推定可能になってきました。

今回の研究でがん関連遺伝子の多様体の中である程度発がんに関与する病的変異を探索します。それらの知見を活用したがん予防プログラムの構築を目指します。

### 【研究方法】

メガバンク計画の日本人全ゲノム参照パネルに登録されている約9,800万箇所の一塩基多様体について、がん関連遺伝子の領域に含まれるものを抽出します。さらに、これらの多様体について機能推定を実施し、遺伝子機能への影響を推定します。また、各多様体をゲノム中にもつ参加者の年齢分布、性別、既往歴・家族歴（悪性新生物に限る）をまとめて分析し、がん発症との関連を統計学的に観察します。

さらに、「オーダーメイド医療実現プロジェクト」でのSNPアレイ解析実施対象者約1万人について情報科学的に多様体の存在確率を計算し、ゲノムDNAを対象としたPCR等による多様体の有無の確認を実施しつつ同様の関連解析を実施します。

これらは高度なセキュリティーを担保した当機構のスーパーコンピュータで分析されます。結果の公表に際しては、年齢や既往歴などを特定しない形で公表します。なお、これらのうち、全ゲノム解読情報の伴わない検体の情報は比較対照として利用いたしません。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：アンケート情報（家族歴、既往歴）

試料：ヒトゲノムDNA 最大1マイクログラム

### 4. 外部への試料・情報の提供

該当なし

### 5. 関係研究組織

該当なし

### 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：022-717-8078

※ 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お問い合わせ先：「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。

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