

作成日 2022 年 2 月 8 日

「情報公開文書」

受付番号： 2022-4-007

課題名：がん抑制遺伝子 BRCA1 バリエントの表現型予測に関するデータ解析研究

1. 研究の対象

以下に該当する年齢20歳以上（バイオバンク登録時）の男女

- ・疾患群：バイオバンク・ジャパン（BBJ）に登録している乳がん患者さん
- ・対照群：東北メディカル・メガバンク計画（TMM）に登録している乳がん・卵巣がん・膵臓がん・前立腺がんの既往のない成人の方

2. 研究期間

2022 年 4 月（倫理委員会承認後）～2025 年 3 月

3. 研究目的

がん抑制遺伝子 *BRCA1* の塩基配列から遺伝性乳がん卵巣がん症候群 (HBOC) と診断されると、予防的に乳房や卵管と卵巣を切除してがんのリスクを低減することができます。しかし *BRCA1* 遺伝子の塩基配列の変化パターン(以下バリエント)によっては、臨床的意義が明らかになっていないものがあり、診断に情報を提供することが難しい状況です。そこで、*BRCA1* タンパク質と複合体を形成するタンパク質のバリエント情報と *BRCA1* のバリエント情報を組み合わせることで、臨床的意義を予測したいと考えています。

4. 研究方法

これまでの研究活動で、*BRCA1* と生体内で相互作用するタンパク質を 48 種類同定しました。これらのうち、12 のタンパク質を対象にして、乳がん患者群と健常対照群において、*BRCA1* との相互作用面に存在するバリエント、*BRCA1* と共役するバリエントなどを見だし、バリエントが統計的に有意に偏っているかを明らかにします。同時に機械学習の手法も活用し、臨床的意義の予測を試みます。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

- ・健常対照群のゲノム情報の塩基配列、及び性別・年齢・第1度近親者（両親・子・きょうだい）の乳がん・卵巣がん・膵臓がん・前立腺がんの罹患歴

* TMM より提供を受けます。

- ・乳がん患者の全ゲノム配列、及び対象者の生年・採取時年齢・性別・調査実施日、HBOC 関連癌の既往、血縁者における悪性腫瘍の罹患歴、乳癌の診断日、出産回数、組織型 (HER2, ER, PgR)

6. データの提供・利用

- * 提供されたデータは、お茶の水女子大学由良研究室内の生体認証付記憶媒体に保管されます。同研究室は施錠管理されており、記録媒体の持ち出し禁止等、盗難等・漏えい等の防止、個人データの削除及び機器、電子媒体等の廃棄に関する規定を遵守すると共に、保管 PC へのアクセス制御、外部からの不正アクセス等の防止に対して不正ソフトウェア対策などを徹底します。また、アクセス可能な人を研究責任者・分担者に限定し、そのメンバーは定期的にデータセキュリティ等に関する教育を受けるものとします。
- * BBJ に登録されている症例について、バイオサイエンスデータベースセンター (NBDC) の審査のもと、ゲノムデータ産出機関 (理化学研究所) の承認を得た上で日本医療研究開発機構 (AMED) ゲノム制限共有データベース (AGD) 提供を受けます。提供を受けたデータは、ガイドラインに従い管理して、利用します。

7. 外部への試料・情報の提供

該当なし

8. 研究組織

お茶の水女子大学 単独研究

9. 利益相反 (企業等との利害関係) について

本研究は、科学研究費補助金などの公的な研究費を用いて、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、お茶の水女子大学の利益相反マネジメント委員会の承認を得たうえで研究を実施します。

10. 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。

また、健常対照群の対象となる方において本研究への協力を希望されない場合には、東北メディカル・メガバンク機構までご連絡をお願い致します。

照会先および研究内容に関する連絡先：

研究責任者：東北大学東北メディカル・メガバンク機構

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1

TEL：022-272-6955

◆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：「10. 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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20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

東北大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、東北大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。

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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20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