

「情報公開文書」

受付番号：2022-4-177

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および三世代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→腸上皮化生→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、および三世代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 (レアバリエーション) 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。

また、研究結果の精度、信頼度の向上を図るため、今回の GWAS 解析で得られた結果を、他のコホート機関における解析結果と統合します。具体的には、日本分子疫学コンソーシアム (J-CGE) の共同研究機関 (多目的コホート研究 (JPHC Study)、愛知県がんセンター病院疫学研究 (HERPACC)、日本多施設共同コホート研究 (J-MICC Study)、バイオバンクジャパン (BBJ))、および山形コホート研究において実施された GWAS 要約統計量の提供を受け、それらとの統合解析 (メタ GWAS) を行います。

さらに、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に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）、および三世代コホート調査から、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。

また、日本分子疫学コンソーシアム(J-CGE)の研究協力機関（多目的コホート研究(JPHC Study)、愛知県がんセンター病院疫学研究(HERPACC)、日本多施設共同コホート研究(J-MICC Study)、バイオバンクジャパン(BBJ))、および山形コホート研究において実施した萎縮性胃炎関連 GWAS の要約統計量の提供を受け、メタ解析による統合を実施します。

さらに、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。

5. 関係研究組織

該当なし（単施設研究）

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

東北大学の東北メディカル・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

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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第21条の4＞

- ①利用目的を本人に通知し、又は公表することにより本人又は第三者の生命、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利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該個人情報取扱事業者の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合
- ③国の機関又は地方公共団体が法令の定める事務を遂行することに対して協力する必要がある場合であって、利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該事務の遂行に支障を及ぼすおそれがあるとき。
- ④取得の状況からみて利用目的が明らかであると認められる場合

◆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。

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へ提出するか又は郵送願います。詳しくは当機構HPよりプライバシーポリシーを確認の上、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。）

【東北大学東北メディカル・メガバンク機構プライバシーポリシー】

<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/contact/privacypolicy>

【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・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第33条の2＞

- ①本人又は第三者の生命、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個人情報取扱事業者の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他の法令に違反することとなる場合