

病的バリエーションの抽出方法

回付候補病的バリエーション

Filtering

- ① ClinVarでPathogenic (P) かつHGMDでdisease-causing mutation (DM)
- ② ClinVarでPかつInterVarでP/LP
- ③ ClinVarでPathogenic-likely pathogenic(P/LP)かつHGMDでDM
- ④ ClinVar、InterVarでともにP/LP。

回付対象病的バリエーション

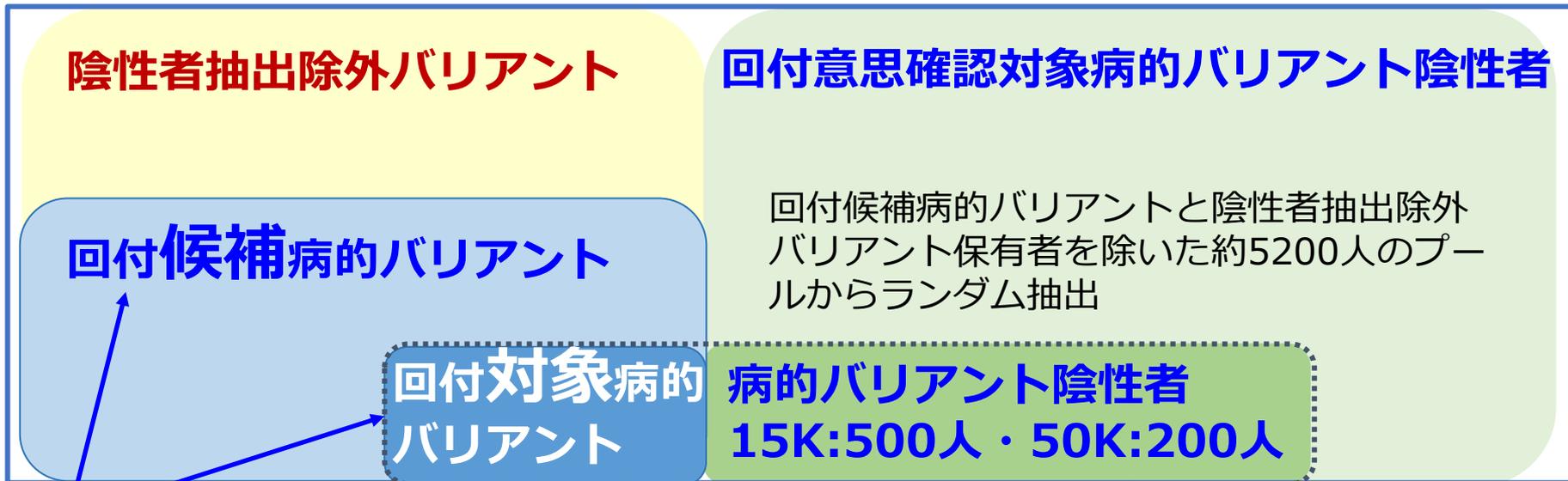
HBOC

ClinVar : P
and
InterVar:P
and
HGMD:DM
パイロット研究と同じ基準

リンチ症候群

癌発症報告例があるかどうか
をInSIGHT、LOVDで検索
⇒診療科医師と相談して候補
バリエーションから対象バリエーション
を決定

病的バリエント抽出方法



ClinVar (2022.1.22)
HGMD (2021.4)
InterVar (v.2.2.1)

遺伝情報回付意思確認

陰性者抽出除外バリエント：回付対象/候補バリエントではないが、Functional variantである可能性がある

⇒アレル頻度5%以下

SNV : non-synonymous, stop gain, splicing variants

Insertion/deletion: frameshift or non-frameshift insertion/deletion

プロトコル概要

15K回付の図を示す。調査票実施回数を除き、50K回付も同様のプロトコルで実施

① 遺伝情報回付を受ける意思の確認

- 病的バリエーション陰性者 (PV-)を含める
- 遺伝子名、疾患名は示さない

「知らないでいる権利」に配慮

② 研究説明・IC・確認検査

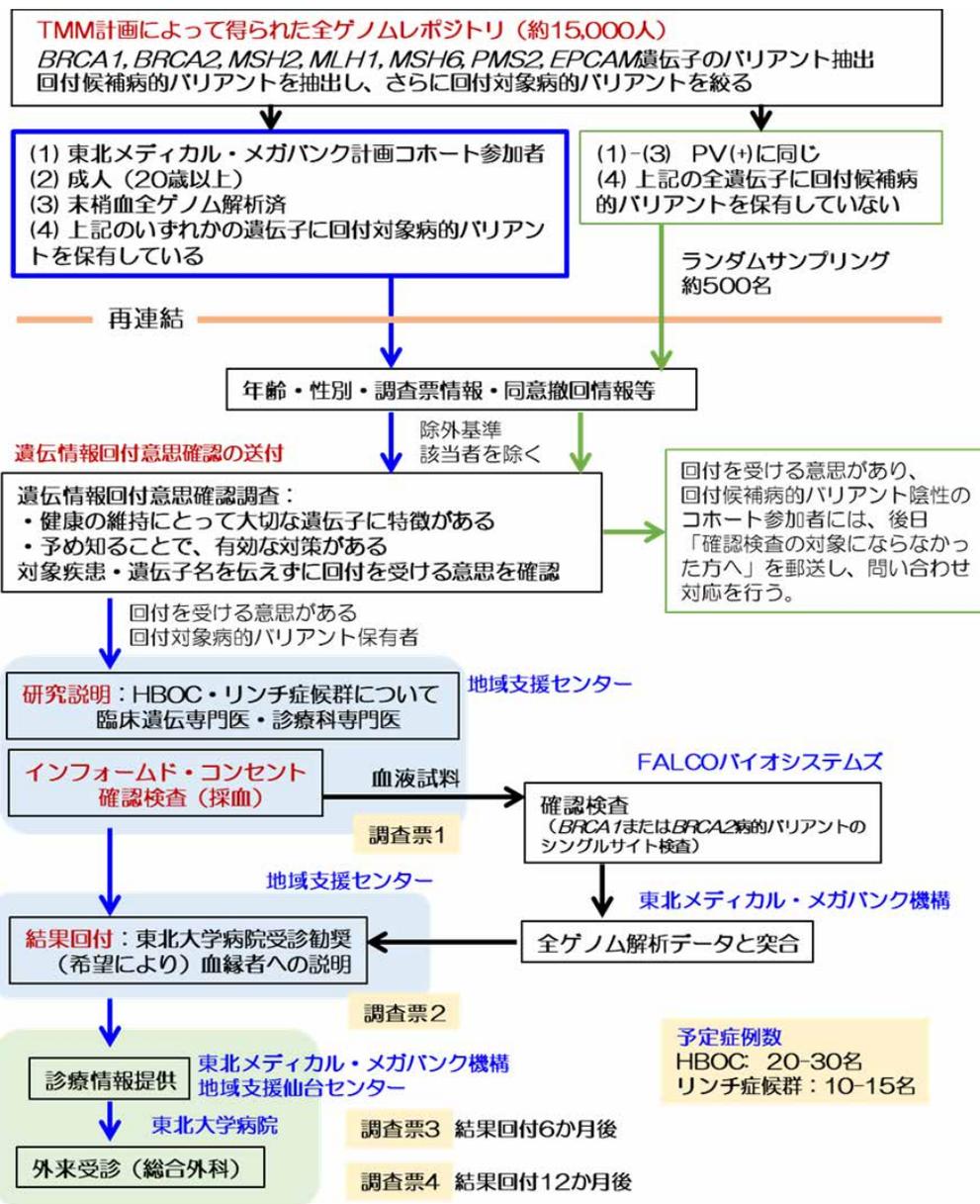
- 回付を受ける意思のあるPV陽性者に連絡
- 対面で研究内容について説明後、同意取得
- 新たに採血してシングルサイト検査を実施

遺伝情報としてのvalidityを担保

③ 結果回付・東北大学病院受診勧奨

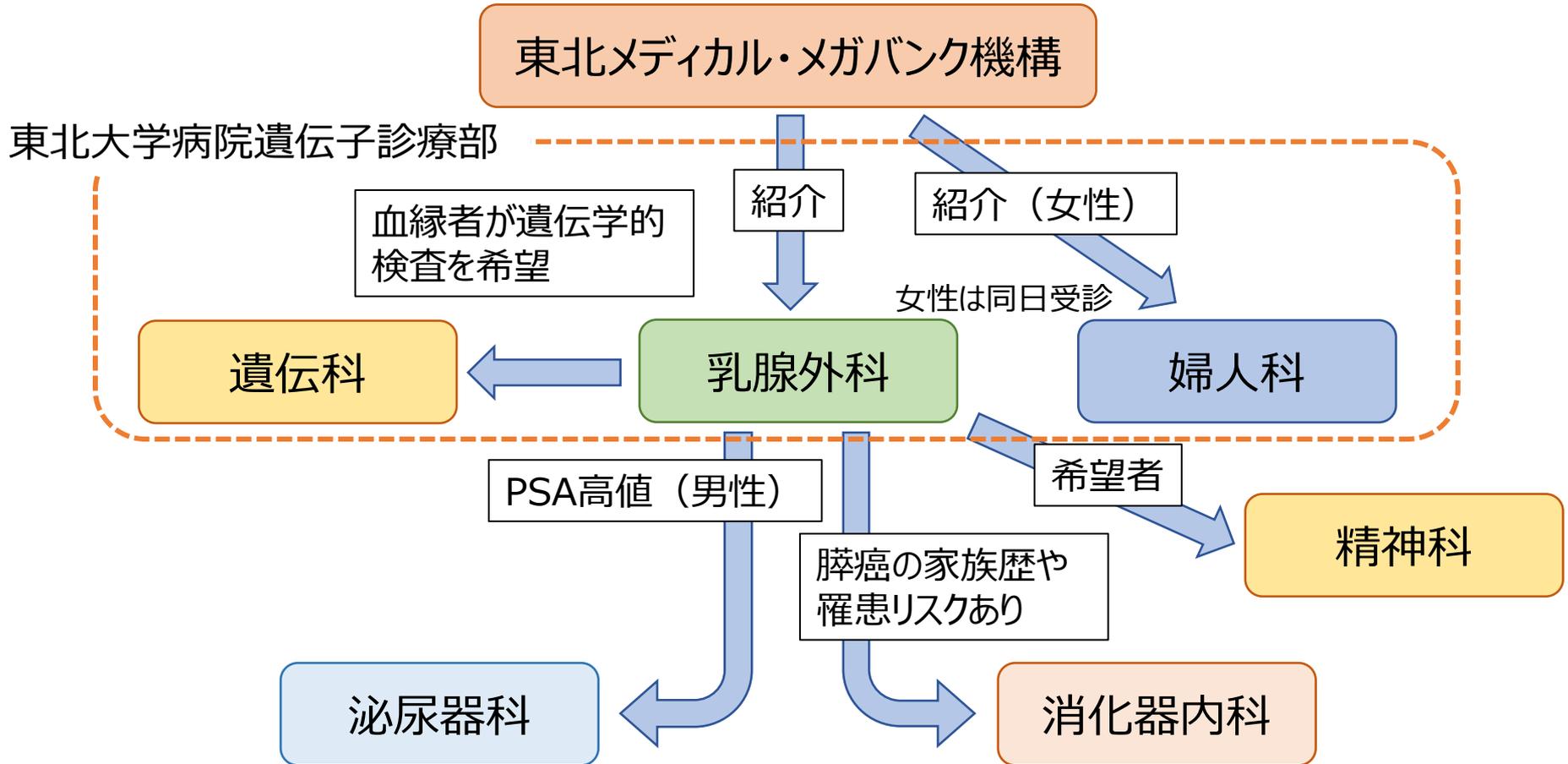
- 東北大学病院8診療科との連携体制
- 結果回付後12か月後まで調査票にてフォローアップ
- PV-で回付意思ありのコホート参加者には、郵送で研究内容説明

東北大学病院との密な連携体制



東北大学病院との連携（HBOC）

結果回付時に研究参加者に提示

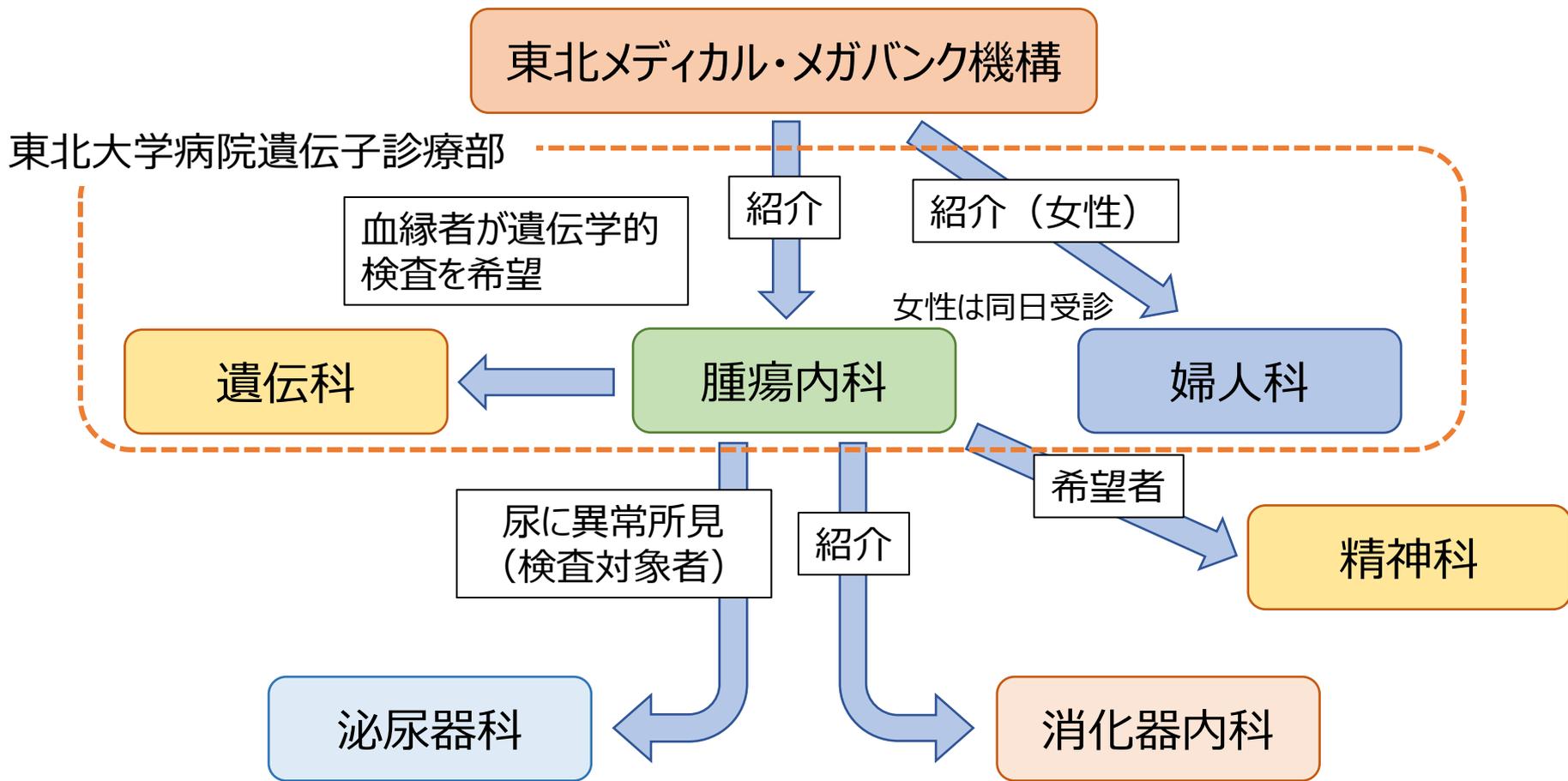


基本検査

乳腺外科：マンモグラフィ, 乳房超音波検査, 腫瘍マーカー(PSA(男性))
婦人科：経膈超音波検査, 腫瘍マーカー(CA125)

東北大学病院との連携（リンチ症候群）

結果回付時に研究参加者に提示



基本検査

腫瘍内科：尿検査・尿細胞診 (MSH2に変化がある方)

婦人科：経膈超音波検査, 子宮内膜細胞診±組織診

消化器内科: 胃内視鏡, 大腸内視鏡