

| 試料・情報利用研究計画書(概要) |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |         |        |                    |
|------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|--------|--------------------|
| 研究番号             | 2024-1029                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 利用形態    | 共同研究   |                    |
| 研究題目             | EPCAM遺伝子部分欠失によるリンチ症候群原因変異の集団ハプロタイプピング                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |         | 研究期間   | 2024年10月 ～ 2025年7月 |
| 主たる研究機関          | 東北大学東北メディカル・メガバンク機構                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 責任者氏名・職 | 大根田 絹子 | 教授                 |
| 分担研究機関           | 埼玉県立がんセンター                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 責任者氏名・職 | 赤木 究   | 科長 兼 診療部長          |
| 研究目的と意義          | <p>リンチ症候群は生まれつき大腸癌、子宮体癌など複数の種類の癌にかかりやすくなる遺伝性疾患です。原因となる遺伝子の変化のうち、EPCAMという遺伝子に一部欠失がみられることがあります。この欠失はヒト2番染色体に存在します。以前の研究で、大腸癌の患者さんのDNAを解析し、EPCAM遺伝子を含む周辺領域の中に、EPCAMの欠失と一緒に見つかるDNA上の特徴を見出しました(共通ハプロタイプと呼びます)。本研究では共通ハプロタイプを持っている人がどの程度いるのかを推定することが目的です。</p> <p>リンチ症候群の原因となる遺伝子の特徴については、一般住民ではほとんど行われていないため、東北メディカル・メガバンク計画コホート参加者を対象とした本研究の結果は貴重な情報となります。</p> |         |        |                    |
| 研究計画概要           | <p>東北メディカル・メガバンク計画で収集したゲノム情報(約6万9千人分)の中から、EPCAM遺伝子を含む周辺領域に共通ハプロタイプが存在するかを電子的に探索します。検出された場合には調査票情報から罹患歴や家族歴を確認し、リンチ症候群の可能性の有無を検討します。</p> <p>なお、今回実施する遺伝子の解析方法は、リンチ症候群の遺伝学的診断としてまだ研究段階にあるため、リンチ症候群の可能性のある遺伝子の特徴が見いだされた場合に、その特徴を持っている人に結果をお返しすることはありません。</p>                                                                                                 |         |        |                    |
| 利用試料・情報          | <p>対象:東北メディカル・メガバンク計画地域住民コホート及び三世代コホートに参加された方 約69,000人</p> <p>試料:なし</p> <p>情報:ハプロタイプデータと家族歴、既往歴、2p21領域の欠失可能性情報を含むリンチ症候群関連遺伝子病的変異の有無</p>                                                                                                                                                                                                                   |         |        |                    |
| 期待される成果          | <p>遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子の欠失が比較的大きい場合、一般的なゲノム解析方法で見出すことが難しいことがあります。遺伝子の周辺の特徴を併せて調べることで、遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子をより効率よく、正確に調べることができるようになることが期待されます。</p>                                                                                                                                                                                                                      |         |        |                    |
| 倫理審査等の経過         | 2024年10月 東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理審査委員会                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |         |        |                    |
| 倫理面、セキュリティ面の配慮   | <ul style="list-style-type: none"><li>・物理的安全管理(データ管理はTMMスーパーコンピュータの所定の区画のプロジェクトアカウント内で行う)</li><li>・技術的安全管理(データ管理PCには研究分担者のうちプロジェクトアカウントに登録された研究責任者と研究分担者のみがアクセス可能。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を実施する)</li><li>・組織的安全管理(個人情報の取扱の制限と権限を研究責任者と研究分担者に限定する)</li><li>・人的安全管理(定期的に教育を受ける)</li></ul>                                                              |         |        |                    |
| その他特記事項          | 本共同研究は埼玉県立がんセンターを中心に実施されますが、ToMMoにおいて本研究にかかる研究費の発生はありません。                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |         |        |                    |
| (事務局使用欄)         | *公開日 2024年11月6日                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |         |        |                    |