

【公開日】 2025年6月9日

作成日 2024年8月29日
(最終更新日 2025年5月14日)

「情報公開文書」

受付番号： 2025-4-034

課題名： *EPCAM* 遺伝子部分欠失によるリンチ症候群原因バリエーションの集団ハプロタイピング

研究責任者： 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 教授
大根田 絹子

1. 研究の対象

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

2. 研究目的・方法

【研究期間及び試料・情報の利用又は提供を開始する日】

研究期間： 2024年10月（研究実施許可日） ～ 2028年7月

試料・情報の利用又は提供を開始する日： 研究実施許可日

【研究目的】

リンチ症候群は生まれつき大腸癌など複数の種類の悪性腫瘍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* 遺伝子の一部の欠失によって発症することがあります。この欠失はヒト2番染色体に存在します。ヒト2番染色体上で、*EPCAM* 遺伝子を含む周辺領域の中に、この欠失と一緒に見つかる染色体上の変化（共通ハプロタイプと呼びます）から、この欠失を持っているかもしれない個人がどの程度いるのかを推定することが目的です。

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。

【研究方法】

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、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。

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。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：基本情報（性別・年齢）、ゲノム情報、調査票情報

試料：ゲノム DNA

4. 外部への試料・情報の提供

本研究では一部のリンチ症候群の可能性のある参加者由来のゲノム DNA を用いて、欠失の有無を確認する実験を実施します。この実験は共同研究機関である埼玉県立がんセンターからの委託を受けて宮城県立がんセンター研究所で実施されます。残余の DNA 検体は解析終了後に廃棄されます。

埼玉県立がんセンターに提供する情報は、要約された統計値であり、個人が特定できる情報は含まれません。

【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称：東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名：山本 雅之

【提供を行う試料・情報】

試料：ゲノム DNA

情報：*EPCAM* 遺伝子とその周辺のゲノムを解析した結果の要約統計値

5. 関係研究組織

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

埼玉県立がんセンター病院

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 ゲノム予防医学分野

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-274-5990

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。

バイオバンク利活用・産学連携推進センター 試料・情報分譲担当

〒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

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】

<https://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

◆利益相反（企業等との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。外部との経済的な利害関係等によって、研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。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。本研究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、所属機関において利益相反の管理を受けたうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

以下、過去に掲載を行っていた文書

「情報公開文書」

受付番号： 2024-4-097

課題名： *EPCAM* 遺伝子部分欠失によるリンチ症候群原因バリエーションの集団
ハプロタイピング

研究責任者： 東北大学東北メディカル・メガバンク機構
教授 大根田 絹子

1. 研究の対象

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

2. 研究目的・方法

【研究期間及び試料・情報の利用又は提供を開始する日】

研究期間： 2024年 10月（研究実施許可日） ～ 2025年 7月

試料・情報の利用又は提供を開始する日： 研究実施許可日

【研究目的】

リンチ症候群は生まれつき大腸癌など複数の種類の悪性腫瘍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* 遺伝子の一部の欠失によって発症することがあります。この欠失はヒト2番染色体に存在します。ヒト2番染色体上で、*EPCAM* 遺伝子を含む周辺領域の中に、この欠失と一緒に見つかる染色体上の変化（共通ハプロタイプと呼びます）から、この欠失を持っているかもしれない個人がどの程度いるのかを推定することが目的です。

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。

【研究方法】

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、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。

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。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：基本情報（性別・年齢）、ゲノム情報、調査票情報

4. 外部への試料・情報の提供

本研究では試料の利用はありません。

共同研究機関である埼玉県立がんセンターに提供する情報は、要約された統計値であり、個人が特定できる情報は含まれません。

【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称：東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名：山本 雅之

【提供を行う試料・情報】

試料：なし

情報：EPCAM遺伝子とその周辺のゲノムを解析した結果の要約統計値

5. 関係研究組織

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 大根田 絹子

埼玉県立がんセンター病院 赤木 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 ゲノム予防医学分野

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-274-5990

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。

バイオバンク利活用・産学連携推進センター 試料・情報分譲担当

〒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

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】

<https://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

◆利益相反（企業等との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。外部との経済的な利益関係等によって、研究で必

要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。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。本研究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、所属機関において利益相反の管理を受けたうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。