

多遺伝子パネル検査に収載されているがん易罹患性遺伝子とその病的バリアントの一般集団におけるリスク評価研究

1. 研究の対象

国立がん研究センター（NCC）が実施し、2011 年度～2016 年度にリクルートを行った次世代多目的コホート研究の参加者 約 11 万 5 千人ならびに東北大学東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）が実施し、2012 年度～2016 年度にリクルートを行った地域住民および三世代コホート研究の 20 歳以上の参加者 約 9 万人

2. 研究目的・方法

○ 研究目的

本研究では、「多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き」に収載されているがん易罹患性遺伝子とその病的バリアントを対象に、一般集団にみられる保因者と非保因者ががん罹患リスクならびに死亡リスクを比較することで、多遺伝子パネル検査の実施に際し、医療者や受検する当事者の意思決定に役立つような基礎的情報を得ることを目指します。

また、がん易罹患性遺伝子やその病的バリアントの影響を修飾しうる遺伝的要因ならびに非遺伝的要因を明らかにし、MGPT によって遺伝性腫瘍症候群と診断されたのち、どのような生活習慣を送ったほうが良いかなどの知見を提供することを目指します。

○ 研究方法

本研究では、主に、地域住民および三世代コホート研究で実施された全ゲノム解析の結果を活用し、「多遺伝子パネル検査の手引き」に収載されているがん易罹患性遺伝子とその病的バリアントのがん罹患リスクならびに死亡リスクを明らかにします。

また、次世代多目的コホート研究で実施されたターゲットシークエンス解析の結果ならびに地域住民および三世代コホート研究で実施された全ゲノム解析の結果を活用し、5 つの相同組み換え修復機能関連遺伝子（*BRCA1*、*BRCA2*、*ATM*、*CDH1*、*PALB2*）とその病的バリアントの影響を修飾しうる遺伝的要因ならびに非遺伝的要因を明らかにします。

○ 研究実施期間

研究許可日から 2028 年 3 月 31 日まで

3. 研究に用いる試料・情報の種類

本研究には、次世代多目的コホート研究ならびに地域住民および三世代コホート研究での同意に基づき収集された性・年齢・生年月等の基本情報、異動・死亡・がん罹患などの追跡情報、質問票から把握された生活習慣等の情報、健診・レセプト・介護保険から収集された電子化医療情報などに加えて、次世代シークエンス解析によって得られたゲノム情報が用いられます。本研究に用いる種々の情報などは、匿名化してから研究に用います。イニシャルなどの個人を特定しうる情報を研究に利用することはありません。

本研究から得られた成果を関連学会や専門学術誌で論文として公表したり、公共のデータベース (ClinVar など) に登録したりする可能性がありますが、イニシャルなどの個人を特定しうる情報が付加されることはありません。

4. 外部への試料・情報の提供

○ 試料・情報の提供

「5. 研究組織」に列記する共同研究機関に情報等を提供することがあります。その場合は、書留・配達記録など、受取人の手元に確実に届くことを保証する仕組みを用います。電子媒体では、暗号化・パスワード管理など、第 3 者がファイルを容易に閲覧できない仕組みを施します。

本研究で用いた試料・情報は、国内外の機関で実施する将来の医学的研究のために、研究終了後も大切に保管させていただきます。新たな研究に用いる際には、国内外の規制に則り、あらためて研究計画書を作成して研究倫理審査委員会の承認や研究機関の長の許可を受ける等、適正な手続を踏んだ上で行います。

なお、新たな研究の概要・研究機関については、新たな研究に関わる機関（試料・情報の授受を行う機関すべて）の公式ホームページ等にて情報公開いたします。

・国立がん研究センターが参加する研究に関する公開情報

https://www.ncc.go.jp/jp/about/research_promotion/study/zisshi.html

・東北大学東北メディカル・メガバンク機構が参加する研究に関する公開情報

①研究内容の公開：<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/koukai>

②倫理面の検討：<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/kentou>

○ 情報の公表

研究の成果は、論文および学会等で発表します。

【個人情報保護に関する配慮】

追跡調査によって収集される死亡・住所異動・疾病罹患などの個人情報や既に収集されている生活習慣・健康診査などの個人情報については、各機関における個人情報保護・安全管理措置マニュアルに従って、対象者に危険・不利益が及ぼないよう厳格に

管理します。また、提供いただいた資料を有効に活用するために、適切と判断される場合は他の研究へ資料の提供を行う場合があります。その場合も個人が特定されない措置を徹底します。

5. 研究組織・研究責任者

国立がん研究センター 岩崎 基 (研究代表者)
東北大学東北メディカル・メガバンク機構 木下 賢吾

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がございましたら、下記の連絡先までお問い合わせ下さい。研究事務局担当が一次対応いたします。研究事務局担当の説明では不十分と感じられるような場合は、研究代表者が責任をもって対応いたします。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報および知的財産の保護に支障のない範囲で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ます。また、情報等が本研究に用いられることについて、対象者もしくは対象者の代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも対象者の方々に不利益が生じることはありません。なお、この研究が適切に行われているかどうかを確認するためや研究の科学的意義を検討するために、国内外の第三者の立場の者が研究対象の方のカルテやその他の診療記録、研究データなどを拝見することがあります。このような場合でも、これらの関係者には守秘義務があり、個人情報は守られます。

○ 照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立がん研究センターが実施する次世代多目的コホート研究に参加された方
山地 太樹 (研究事務局担当)
国立がん研究センターがん対策研究所 疫学研究部
〒104-0045 東京都中央区築地 5-1-1 電話番号：03-3542-2511

東北大学東北メディカル・メガバンク機構が実施する地域住民および三世代コホート研究に参加された方

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 試料・情報分譲担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 電話番号：022-718-5161

○ 研究代表者：

岩崎 基
国立がん研究センターがん対策研究所 疫学研究部