

試料・情報利用研究計画書(概要)					
研究番号	2025-1022	利用形態	共同研究		
研究題目	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エーションの一般集団におけるリスク評価研究			研究期間 (yy/mm/dd)	2025/12/1 (研究許可日) ～ 2028/3/31
主たる研究機関	国立がん研究センター がん対策研究所		責任者 氏名・職	岩崎 基	疫学研究部 部長
分担研究機関	東北メディカル・メガバンク機構		責任者 氏名・職	木下 賢吾	副機構長
研究目的と意義	遺伝性のがん(遺伝性腫瘍症候群)の診断目的に多遺伝子パネル検査(MGPT:multigene panel testing)を使用する機会が臨床において増えていきます。しかし、MGPTには日本人におけるがんの発症リスク評価が不十分な遺伝子が含まれているため、日本人のデータを用いてそのリスク評価を行うことが求められています。また、MGPTに搭載されている相同組み換え修復機能関連遺伝子やその病的バリエーションの影響を修飾する他の遺伝的要因や非遺伝的要因を解明することも重要な課題です。 本研究は「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査(MGPT)の手引き2025年版」に収載されている56のがん易罹患性遺伝子を対象に、一般集団における病的バリエーション保持者と非保持者のがん罹患リスクおよび死亡リスクの比較検討を行います。また、相同組み換え修復機能関連遺伝子およびその病的バリエーションの影響を修飾する他の遺伝的要因および非遺伝的要因を探索します。 これにより、多遺伝子パネル検査の実施に際し、医療者や受検者の意思決定に役立つ情報を得るとともに、病的バリエーション保持者がどのような生活習慣を送ることで発症を予防できるかの知見を得ることが期待されます。				
研究計画概要	東北メディカル・メガバンク計画(TMM)の地域住民コホート調査および三世代コホート調査の成人参加者約9万人(ほぼ全員について全ゲノム情報あり)、および国立がん研究センター(NCC)実施の次世代多目的コホート研究(JPHC-NEXT)の参加者約11万5千人のうちターゲットシーケンス情報のある約1万人を対象とします。また、TMM およびJPHC-NEXTが保持する情報より、性・年齢・生年月の基本情報、異動・がん罹患・死亡の情報(総死亡)、生活習慣に関する情報、健康調査・健診・レセプト・介護保険・がん登録の情報を利用します。 1.がん易罹患性遺伝子の病的バリエーション保持者および非保持者のがん罹患リスクおよび死亡リスクの比較検討 「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査(MGPT)の手引き2025年版」に収載されている56のがん易罹患性遺伝子の病的バリエーションの有無により、がん罹患リスクおよび死亡リスクを主要評価項目、部位別がん罹患リスクおよび死因別死亡リスクを副次評価項目として解析を行います。 2. 相同組み換え修復機能関連遺伝子およびその病的バリエーションの影響を修飾する他の遺伝的要因および非遺伝的要因の探索 がん易罹患性遺伝子のうちBRCA1、BRCA2、ATM、CDH1、PALB2の5つの相同組み換え修復機能関連遺伝子とその病的バリエーションの影響を修飾し得る遺伝的要因および非遺伝的要因を解析します。 JPHC-NEXTおよびその関連研究の情報は、NCC内のコンピュータで解析を行う場合と、ToMMoのスパコンで行う場合があります。後者の場合はToMMoのスパコンにNCCの情報を配置したうえで、ToMMoの情報と合わせて解析を行います。				
利用試料・情報	対象: ☒ 地域住民コホート調査☒ 三世代コホート調査☐ 脳とこころの健康調査 ☐ その他 () 調査期間: ☒ ベースライン調査期間☒ 第2段階調査期間☒ 第3段階調査期間☐ 第4段階調査期間☐ 新しく試料・情報を収集する 試料: 最大()人分 ☐ DNA☐ 血漿☐ 血清☐ 尿☐ 母乳☐ 単核球☐ EBV不死化細胞☐ 増殖T細胞 ☐ その他の試料 () 情報: 最大(9万)人分 ☒ 基本情報☒ 調査票情☒ 家系情報☒ 検体検査情報☒ 特定健康診査情報☒ 生理機能検査情報☒ がん登録情報 ☐ メタボローム解析情報☐ マイクロバイオーム情報☐ 認知・心理検査情☐ MRI画像解析情報☐ MRI画像情報 ☐ 全ゲノム解析情報(全て)☒ 全ゲノム解析情報(特定領域)☐ SNPアレイ情報(全て)☒ SNPアレイ情報(特定領域) ☒ その他の情報 (健診・レセプト・介護保険情報・死亡情報) ☐ 岩手の試料・情報を使用する				
期待される成果	本研究から得られる結果により、臨床において多遺伝子パネル検査を実施するにあたって、医療者および受検者が検査を行いその結果を解釈するための有用な情報を得るとともに、病的バリエーション保持者が発症を予防するための対策についての知見を得ることが期待されます。				
倫理審査等の経過	2025年10月1日 国立研究開発法人国立がん研究センター研究倫理審査委員会承認				
倫理面、セキュリティ面の配慮	TMM計画コホート参加者のデータは、ToMMoスーパーコンピュータでセキュリティに配慮して解析します。				
その他特記事項	この研究は国立がん研究センター研究開発費(2025-A-23)により実施します。				
(事務局使用欄)	*公開日 2026年1月7日				