

試料・情報利用研究計画書(概要)

研究番号	2026-1003	利用形態	共同研究		
研究題目	東北メディカル・メガバンク機構の三世代コホートを利用したCancer predisposition syndromeとInborn errors of immunityの病的バリエーション頻度と罹患状況に関する疫学研究		研究期間 (yy/mm/dd)	2026/4/15	～ 2028/3/31
主たる研究機関	東北大学大学院医学系研究科		責任者 氏名・職	菊池 敦生	教授
分担研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構		責任者 氏名・職	小原 拓	教授
研究目的と意義	<p>がんになりやすくなる体質(Cancer predisposition syndrome: CPS)と生まれながらに免疫の働きに特徴のある病気(Inborn errors of immunity: IEI)に関連する可能性が指摘されている遺伝子の特徴について、どれくらいの人があるような遺伝子の特徴(病的バリエーション)を持っているかを調べます。そして、その結果と、実際にがんや免疫の病気にかかった頻度を、本人だけでなく家族も含めた追跡調査の情報を元に研究します。この研究では、生まれた直後に採取したへその緒の血液(臍帯血)や唾液の遺伝子解析と追跡調査により、小児期や若い頃に亡くなってしまふ人たちも含めて、実際にがんや免疫の病気になりやすい体質の人がどのくらいの頻度で存在するのかを推測することができます。</p>				
研究計画概要	<p>本研究では、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査に参加している方を対象に行います。登録の中心となった妊婦さんから出生した赤ちゃんの臍帯血もしくは追跡調査での唾液から、全ての遺伝情報を詳しく調べた全ゲノム解析のデータを利用し、がんの発症に関連する遺伝子や免疫の働きに関連する遺伝子に、病気を起こす可能性のある変化があるかどうかを調べます。次に、赤ちゃんだけでなく、その家族についても、性別・年齢、調査票情報(喫煙歴など)、血液検査結果、全ゲノム解析データ、がん登録情報、小児慢性特定疾病登録情報を用い、特定の遺伝子の変化があるかどうか、がんや免疫の病気になる頻度や診断された年齢とどのように関係しているか、生活習慣との関連はあるかを調べます。さらに、その遺伝子の変化が家族にも認められるかについても分析します。これらの解析を通じて、遺伝子の特徴が病気にどのように影響するかを明らかにしていきます。</p> <p>具体的には、まず赤ちゃんの全ゲノム解析データについて、がんの発症に関連する遺伝子と免疫の病気に関連する遺伝子について調査を行い、ClinVarなどの世界的なデータベースを参照し、病的バリエーションを持っているか調べます。その後、コホート調査に参加した赤ちゃん全体と病的バリエーションを持つ赤ちゃんの集団で、追跡調査でがんや免疫の病気を発症した割合、家族でがんや免疫の病気を発症した割合などを比較します。また病的バリエーションを持つ赤ちゃんのうち、その病的バリエーションが親から遺伝したものか、突然変異で発生したものかを調べます。</p>				
利用試料・情報	<p>対象: <input type="checkbox"/> 地域住民コホート調査 <input checked="" type="checkbox"/> 三世代コホート調査 <input type="checkbox"/> 脳とこころの健康調査 <input type="checkbox"/> その他 ()</p> <p>調査期間: <input checked="" type="checkbox"/> ベースライン調査期間 <input checked="" type="checkbox"/> 第2段階調査期間 <input checked="" type="checkbox"/> 第3段階調査期間 <input type="checkbox"/> 第4段階調査期間 <input type="checkbox"/> 新しく試料・情報を収集する</p> <p>試料: 最大()人分 <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> 血漿 <input type="checkbox"/> 血清 <input type="checkbox"/> 尿 <input type="checkbox"/> 母乳 <input type="checkbox"/> 単核球 <input type="checkbox"/> EBV不活化細胞 <input type="checkbox"/> 増殖T細胞 <input type="checkbox"/> その他の試料 ()</p> <p>情報: 最大(7万)人分 <input checked="" type="checkbox"/> 基本情報 <input checked="" type="checkbox"/> 調査票情報 <input checked="" type="checkbox"/> 検体検査情報 <input type="checkbox"/> 特定健康診査情報 <input type="checkbox"/> 生理機能検査情報 <input checked="" type="checkbox"/> がん登録情報 <input type="checkbox"/> メタボローム解析情報 <input type="checkbox"/> マイクロバイオーム情報 <input type="checkbox"/> 認知・心理検査情報 <input type="checkbox"/> MRI画像解析情報 <input type="checkbox"/> MRI画像情報 <input checked="" type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(全て) <input type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(特定領域) <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報(全て) <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報(特定領域) <input checked="" type="checkbox"/> その他の情報 家系情報、小児慢性特定疾病登録情報、産科カルテ</p> <p><input type="checkbox"/> 岩手の試料・情報を使用する</p>				
期待される成果	本研究で得られた情報は、将来、がんや先天的な免疫の病気の早期発見・早期治療につながる体制をつくるための大切な基礎データになります。				
倫理審査等の経過	2026年3月 東北大学大学院医学系研究科倫理委員会 承認				
倫理面、セキュリティー面の配慮	東北メディカル・メガバンク機構において個人情報加工された試料・情報のみを用いるため、利用する情報には、個人が特定できる情報は含まれません。				
その他特記事項	この研究は寄附金により実施します。				
	*公開日: 2026年5月22日				