

試料・情報利用研究計画書（概要）						
研究番号	2026-1012	利用形態	共同研究			
研究題目	日本人集団における遺伝性腫瘍症候群原因遺伝子の中等度リスク変異の頻度と影響の評価			研究期間 (yy/mm/dd)	2026/8/31 ~ 2027/3/31	
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	University Washington, School of Medicine		責任者 氏名・職	Yoshiko Mito Assoc. Prof.		
研究目的と意義	遺伝性腫瘍症候群は、生まれながらの遺伝子の特徴により、がんになりやすい体質を持つ疾患で、その体質は親から子に遺伝します。遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子は複数知られています。このうち、 <i>BRCA1</i> または <i>BRCA2</i> の遺伝子の特徴により、乳癌や卵巣癌などにかかりやすくなる「遺伝性乳がん卵巣がん症候群」では、がんのリスクを低減するための手術や定期的な検査など、医療上の対策が進められています。一方、 <i>BRCA1</i> 、 <i>BRCA2</i> よりもがんになりやすい傾向が弱いと言われている「中等度リスク遺伝子」とよばれる遺伝子のグループ については、遺伝子に特徴があっても発症しなかった人の情報が重要であり、そのような情報を医療機関で集めるのは困難です。そこで本研究では、東北メディカル・メガバンク計画で収集された一般住民の情報をを用いて、日本における遺伝性腫瘍症候群の中等度リスク遺伝子の特徴とがんにかかりやすい体質との関連を明らかにします。また、ワシントン大学でのゲノム医療の取り組みを参考に、コホート参加者への遺伝情報返却(回付)方法について検討します。					
研究計画概要	1. 遺伝子の選定と病的バリエーションの頻度調査 遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子のうち、中等度リスク遺伝子とよばれている遺伝子 (<i>CHEK2</i>, <i>PALB2</i>, <i>ATM</i>, <i>RAD51C/D</i>, and <i>BRIP1</i>など)を選び、東北メディカル・メガバンク計画コホート参加者10万人の全ゲノム解析情報を用いて、その特徴を調べます。具体的には、がんになりやすい体質と関係する遺伝子の特徴(病的バリエーション)を遺伝子別に調べます。 2. がんの罹患歴・家族歴の調査 東北メディカル・メガバンク計画コホート参加者10万人の調査票情報のがんの罹患歴・家族歴情報から、中等度リスク遺伝子に病的バリエーションを持つ人が実際にどの程度がんになりやすい体質を持っているのかを調べます。また、海外における中等度リスク遺伝子の病的バリエーションの頻度とがんの発症率の情報と比較し、日本人における中等度リスク遺伝子の病的バリエーションの特徴を明らかにします。 3. コホート参加者への遺伝情報返却(回付)方法についての検討 ワシントン大学ゲノム医療センターで行われている遺伝子検査の報告書や遺伝カウンセリングの方法を参考に、日本における中等度リスク遺伝子の病的バリエーション保有者への適切な医療介入について検討します。					
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☐ アドオン研究 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(100,000)人分 ☒ 基本情報☒ 調査票情報☒ 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・心理検査情報☐ 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 () ☐ 岩手の試料・情報を使用する					
期待される成果	遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子にみられる個人ごとの特徴とがんの発症リスクとの関連を日米のデータを比較して解析することで、日本における遺伝性腫瘍症候群の実態解明に役立つ情報が得られます。とくに、 <i>BRCA1</i> 、 <i>BRCA2</i> 以外の遺伝子に特徴がある場合の医療上の対策の進め方について、有用な情報が得られると期待されます。					
倫理審査等の経過	2026年8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承認					
倫理面、セキュリティ面の配慮	本研究は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」を遵守し、東北メディカル・メガバンク機構倫理審査委員会の審査で承認を得て実施します。 東北メディカル・メガバンク計画のセキュリティポリシーにしたがって、個人のゲノム配列などの情報は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で解析します。解析した値を計算してまとめた値(要約統計量)をワシントン大学と共有します。					
その他特記事項	この研究は2026年度 東北大学-ワシントン大学のジョイントシードファンドにより実施します。					
（事務局使用欄）	*公開日 2026年9月14日					