

【公開日】 2026 年 9 月 10 日

作成日 2026 年 6 月 29 日
(最終更新日 年 月 日)

「情報公開文書」

受付番号：2026-4-071

課題名： 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または三世代コホートに参加された方

2. 研究目的・方法

この研究では、東北メディカル・メガバンク計画コホート参加者の方々のうち、がんにかかりやすくなる遺伝子の特徴を持っている人が全体のどのくらいいるのかを遺伝子ごとに調べます。また、がんにかかりやすくなる遺伝子の特徴を持っている人とその血縁者の方が実際にどんながんにかかっているのかを調査票の情報により調べます。最後に、同じ遺伝子の特徴を持っている人に対して、本研究の関係研究組織であるワシントン大学ゲノム医療センターではどのような医学的対策を取っているのかを調べます。対象とする遺伝子は、がんのリスクの高さや罹りやすいがんの種類について、情報が十分でない遺伝子です。よって、本研究により、これらの遺伝子に特徴がある人が医学的にどのような対応をしていくのが良いのか、検討するために重要な情報が得られる可能性があります。

【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： 2026 年 8 月（研究実施許可日） ～ 2027 年 3 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】

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。がんを発症しているかどうかは問わず、がんを発症しやすい遺伝子の特徴をもつ場合には、遺伝性腫瘍症候群と診断されます。遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子は複数知られています。原因遺伝子ごとに、がんを発症しやすい部位は異なります。このうち、*BRCA1* または *BRCA2* 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、*BRCA1*、*BRCA2* よりもがんになりやすい傾向が弱いと言われている「中

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。

【研究方法】

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（*CHEK2*, *PALB2*, *ATM*, *RAD51C/D*, *BRIP1* など）を選定し、東北メディカル・メガバンク計画コホート参加者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。得られた結果は、遺伝子ごとに要約統計量としてまとめられ、関係研究組織であるワシントン大学、岡山大学に共有します。これらの大学では、これらのデータを同じ遺伝子に病的バリエーションを保有するがん患者さんへの医療介入の参考にします。

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。なお、本研究で得られた結果は、研究の段階では正確性や確実性が不十分であるため、遺伝子の特徴（病的バリエーション）を持っている方へ個別に結果をお知らせ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）、調査票情報（既往歴、家族歴、服薬情報）、家系情報、全ゲノム解析情報

試料は利用しません

4. 外部への試料・情報の提供

【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：張替 秀郎 機構長

【提供を行う試料・情報】

試料：なし

情報：あり（3. に挙げた情報の解析で得られた遺伝子別のがんの罹患歴、家族歴の要約統計量）

5. 関係研究組織

機関名：ワシントン大学 ゲノム医療センター 代表者：三戸芳子

機関名：岡山大学 臨床遺伝子医療学分野 代表者：平沢 晃

ワシントン大学の三戸芳子博士は、ワシントン大学で行われている遺伝性腫瘍症候群の診断基準や対象者への説明方法について情報提供を行います。

岡山大学の平沢 晃教授は国内での遺伝性腫瘍症候群の診断基準や対象者への説明方法について情報提供を行います。

6. 利益相反（企業等との利害関係）について

当機構では、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。

東北メディカル・メガバンク計画バイオバンクで保管されている取得済みの情報を用いて解析するため経費は生じません。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。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。

7. 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

大根田 絹子

〒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。

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 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：「7. 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に出す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