# 試料・情報利用研究計画書（概要）

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| 研究番号 | 2026-1017 | 利用形態 | 共同研究 | | |
| 研究題目 | FUT2/FUT3遺伝子多型解析による膵癌の腫瘍マーカー遺伝子モデルの高精度化 | | | 研究期間（yy/mm/dd） | 2026/9/29 ～ 2028/03/31 |
| 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<br>氏名・職 | 木下賢吾・教授 | |
| 分担研究機関 | 名古屋大学医学部附属病院 | | 責任者<br>氏名・職 | 田中晴祥・病院講師 | |

**研究目的と意義**

膵癌は増加傾向にある難治癌ですが近年の集学的治療の開発に伴い、進行膵癌に対しても治療奏効後に外科的切除を行うConversion surgery（CS）の有用性が確認されています。現状ではCS適応のコンセンサスはない一方、CS適応の判断における病勢評価方法として腫瘍マーカーの正常化が近年重要視されています。しかしながら、腫瘍マーカーとして汎用されるCA19-9のみでは適切な病勢評価が困難な場合があり、CSの過適応や機会損失が生じている問題がありました。こうした背景のもと名古屋大学医学部附属病院消化器・腫瘍外科では、88例の切除不能症例からFUT2/FUT3遺伝子多型による腫瘍マーカーの変動を見出すことで、これらを統合した腫瘍マーカー遺伝子モデル（Tumor marker gene model：TMGM）を開発し、予後予測精度の向上を実現しています。一方、日本人集団ではFUT2遺伝子多型の一つであるsejの検出により95%がカバーされるものの、マイナーフラクションとして5%のdeletion多型（sefus）が報告されている等、TMGMによる診断精度の精緻化等においてFUT2/3遺伝子多型のハプロタイプ解析が重要です。そこで、本研究ではToMMoにおけるゲノムコホートデータからsefus、sejをはじめとしたFUT2/FUT3遺伝子多型のハプロタイプ解析を通してTMGMによる診断精度の精緻化および高精度化を図ります。

**研究計画概要**

ToMMoのゲノムコホートデータからFUT2/FUT3遺伝子多型のハプロタイプ解析を行います。特にsefusに関わるdeletion多型はdeletionの開始位置と終了位置の周辺配列が相同配列であることからショートリードを用いた場合、deletionの検出は可能であるもののブレークポイントを正確に同定することは難しいです。そこでロングリードデータからブレークポイントを正確に同定することで、sejに関わるSNPとのゲノム物理座標上における位置関係を解析します。また、約69,000検体のショートリードデータからsefusに関わるdeletion多型のコールを行い、sejに関わるSNPを含めた周辺多型とのハプロタイプ解析からsefusとsejのシス位・トランス位の関係等を解析すると共に近傍SNPからのハプロタイプ推定法を開発します。ハプロタイプ解析から多型単体の頻度だけでなく多型間の複合ヘテロ接合体の頻度の推定も併せて行います。

**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　☐ 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（　70,000　）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　（　ロングリードシークエンス情報　）

☐ 岩手の試料・情報を使用する

| | |
|---|---|
| 期待される成果 | 日本人集団におけるFUT2/FUT3遺伝子多型のハプロタイプ解析からTMGMによる診断精度の向上が図られると共に複合ヘテロ接合体を含めた多型頻度情報を元にした診断精度を精緻に見積ることが可能となります。FUT2/FUT3遺伝子多型のハプロタイプについて膵癌と関連した形質との解析から予後への影響の新たな知見獲得が見込まれます。将来的にはTMGMをもとにした本キットの薬事承認により、適切なCSの実施判断が可能となることから、進行膵癌全体の治療体系を革新が期待されます。 |
| 倫理審査等の経過 | 2026年9月　名古屋大学医学部付属病院ゲノム解析研究専門審査委員会 承認 |
| 倫理面、セキュリティー面の配慮 | ・物理的安全管理（データはToMMoのスーパーコンピュータ内で解析し、解析が終了した統計データのみを持ち出し申請を経て外部に持ち出します）<br>・技術的安全管理（データ管理はToMMoの規定に従います）<br>・組織的安全管理（個人情報の取扱の制限と権限はToMMoの規定に従います）<br>・人的安全管理（定期的に教育を受けます） |
| その他特記事項 | この研究は科学研究費助成事業により実施します。 |
| （事務局使用欄） | *公開日　2026年10月29日 |