

受付番号：2019-1-152

課題名：宮城県における遺伝性乳癌卵巣癌症候群の検討

1. 研究の対象

2013年7月～2015年11月、東北メディカル・メガバンク機構の三世代コホートに参加された方
2013年5月～2015年11月、東北メディカル・メガバンク機構の地域住民コホートに参加された方
2013年5月～2017年3月、東北メディカルメガバンクのゲノム解析に参加された方(3.5KJPN v2
のBRCA1, BRCA2 遺伝子変異情報を抽出する。)

2. 研究目的・方法

乳癌や卵巣癌の発症には遺伝的要因が関与することが判明しており、特に BRCA1 および BRCA2 遺伝子の生殖細胞における変異 (germline mutation) に起因する遺伝性腫瘍は遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (Hereditary Breast and Ovarian Cancer, HBOC) と称される。乳癌の一般女性に比較した遺伝的発症の生涯リスクは、乳癌家族歴を有する場合 2～4 倍、BRCA1, BRCA2 変異が確認されている HBOC 家系では 6～12 倍であるとされている。同様に卵巣癌についても家族歴を有する場合の生涯発生リスクは一般女性の 3～10 倍、HBOC 家系では 8～60 倍と極めて高率であることが報告されている。しかしながら、本邦における遺伝性乳癌卵巣癌症候群に関する研究報告は極めて少なく、HBOC 家系の頻度に関する大規模調査は全く行われていない。

本研究では、宮城県被災地を含む地域住民を乳癌および卵巣癌による臓器機能消失あるいは癌死から有効に守ることを目的とし、乳癌および卵巣癌の家族歴調査による HBOC 基準^{*)} の一次拾い上げを行う。本研究の意義は、検診の有効な展開、予防的手術の適用、化学予防法の適用、さらには新規分子標的薬剤の開発等次世代医療の開発にも重要な情報を寄与することが期待される点にある。

研究実施方法は以下のようになる。

- (1) 東北大学東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータに保管された宮城県の三世代コホート問診票データから HBOC 家系一次拾い上げ基準に合致する住民を抽出する
- (2) HBOC 家系一次拾い上げ基準に合致する住民の遺伝子解析の必要性について検討する
- (3) 三世代コホートおよび地域住民コホート問診票から拾い上げた HBOC 基準合致例の BRCA1 および BRCA2 遺伝子変異情報を抽出する(3.5KJPN v2 のデータを用いる)
- (4) 三世代コホートおよび地域住民における HBOC 基準合致例における HBOC 家系を抽出し、問診票情報から他の合併疾患の有無について検討する
- (5) 被災地を含む宮城県全域における HBOC 基準合致例の頻度分布図を作成する

(6) 被災地を含む宮城県全域における HBOC 家系分布図を作成する
なお、すでに連結不可能匿名化された情報の使用について拒否の申し出があった場合は、対応できない。

研究期間 2015 年 11 月 (倫理委員会承認後)～ 2020 年 7 月

3. 研究に用いる試料・情報の種類

三世代コホートの質問票、地域住民コホートの質問票、3.5KJPN v2 の BRCA1, BRCA2 遺伝子の変異情報等

4. 外部への試料・情報の提供

該当なし

5. 研究組織

本学単独研究

6. 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。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

窓口分野： 東北大学病院 産科学婦人科学教室
住所： 〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町 1 番 1 号
電話番号： 022-717-7251 (内線:7251)
担当者氏名： 徳永 英樹 (研究責任者)

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先：「6. 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。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)>

①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研

- 究対象者等又は第三者の生命、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利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本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、本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。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1)以外の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提出するか又は郵送願います。詳しくは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。）

【東北大学情報公開室】

<http://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。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

- ①研究対象者等又は第三者の生命、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研究機関の研究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法令に違反することとなる場合