

## 「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2025-1-1091

課題名 : 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

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査参加者

### 2. 研究期間

2026 年 3 月 (研究実施許可日) ~ 2028 年 3 月

### 3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当機関で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日 : 2026 年 4 月 15 日

提供開始予定日 : 該当なし

### 4. 研究目的

東北メディカル・メガバンク機構 (Tohoku Medical Megabank Organization : ToMMo) は、たくさんの人から集めた遺伝情報 (ゲノム解析データ) を使って研究をします。この研究では、がんになりやすくなる体質 (Cancer predisposition syndrome : GPS) と生まれながらに免疫の働きに異常が生じる病気 (Inborn errors of immunity : IEI) に関連する遺伝子について、どれくらいの人があるかその異常な遺伝子 (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。この研究で得られたデータは、将来、がんや免疫の病気を早く見つける方法やもっと早く治療を始められる仕組みをつくるための大切な基礎データになります。

### 5. 研究方法

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へその緒の血液から、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、がんになりやすい遺伝子や免疫の働きに関係する遺伝子に、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、遺伝子の変化の有無や、実際にがんや免疫の病気になったことがあるかどうか、喫煙や食生活などの生活習慣の情報を集めます。また、生まれたときに受けるスクリーニング検査 (拡大新生児マススクリーニング) の結果も確認します。こうした情報を総合して、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や、生まれたときのスクリーニング検査との一致があるかについても分析します。これらの解析を通じて、遺伝子の異常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。

### 6. 研究に用いる試料・情報の種類

性別・年齢・続柄情報、調査票情報、全ゲノム解析データ、新生児マススクリーニング結果、がん登録情報、小児慢性特定疾病登録情報

## 7. 外部への試料・情報の提供

該当なし

## 8. 研究組織

本学の単独研究です。

## 9. 利益相反（企業等との利害関係）について

当機関では、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。

使用する研究費は研究助成金です。外部との経済的な利益関係等によって、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。

## 10. 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ください。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ください。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて研究対象者もしくは研究対象者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ないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも研究対象者に不利益が生じることはありません。

当機関における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

担当者の所属・氏名：東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野 峯岸英博

住所：宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1

連絡先：022-717-7287

hidehiro.minegishi.r7@dc.tohoku.ac.jp

当機関の研究責任者：東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野 菊池敦生

## ◆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。

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。

- 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