

試料・情報分譲申請用研究計画書（概要）					
研究番号	2019-0073	利用するもの	約8,000例の全ゲノム配列、基本情報（年齢・性別情報） 検体検査情報、調査票情報、特定健診情報の個人別データ		
主たる研究機関	京都大学	分担研究機関	無し		
研究題目	胚細胞変異と造血器腫瘍の関連性の検討		研究期間	承認後 ～ 2026年3月31日	
実施責任者	小川誠司	所属	京都大学医学研究科	職位	教授
研究目的と意義	骨髄異形性症候群(MDS)、急性骨髄性白血病(AML)などの骨髄性造血器腫瘍については、 <i>DDX41</i> 、 <i>RUNX1</i> 、 <i>CEBPA</i> 、 <i>ETV6</i> 、 <i>GATA2</i> 、 <i>TP53</i> などの遺伝子における胚細胞性変異が発症リスクに関わっていることが知られている。しかし、これらの遺伝子の異常がどの程度リスクを上昇させるかは分かっておらず、またアレル毎にリスクへの寄与がどのように異なるのかも知られていない。血液腫瘍患者と健常者の大規模なコホートでこれらの胚細胞変異の頻度の比較を行うことで具体的なリスクが判明すれば、胚細胞変異に基づく血液腫瘍発症予測のために有用な新規のエビデンスを創出することができる。				
研究計画概要	研究代表者のグループが過去に解析した約4,000例の骨髄系腫瘍症例（ケース症例）と東北メディカル・メガバンク計画から分譲を受ける約8,000例（コントロール群）について、胚細胞変異の頻度を比較し、オッズ比とその95%信頼区間を算出する。また、集団の年齢・性別によってリスクアレルの頻度が異なる場合、単純にアレル頻度を比較する解析ではバイアスを生じる可能性を考慮し、個人別のゲノムデータ、および年齢・性別のデータにアクセスし、年齢・性別について調整を行なったオッズ比を算出する。				
期待される成果	各胚細胞変異がもたらす骨髄性腫瘍のリスクが明確になることで、健常者における造血器腫瘍発症の高リスク群を同定できるようになり、臨床現場におけるリスクマネジメントの改善が期待されるとともに、患者へのエビデンスに基づく説明が可能となる。また、病的変異陽性者の家族についても、リスクアレルの検査により利益がもたらされる可能性がある。				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	本研究の計画は、京都大学の倫理委員会にて承認済みです。				
倫理面、セキュリティ面への配慮	分譲されたデータへは、遠隔セキュリティエリアからのみアクセスすることで、高度なセキュリティが担保されている。				
その他特記事項					
（事務局使用欄） * 公開日 令和4年8月2日 * 岩手医科大学いわて東北メディカル・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。 岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構 019-651-5110 (5508/5509)					