試料・情報利用研究計画書（概要）

研究番号	2026-2004	利用形態	内部研究			
研究題目	淡明細胞型腎細胞がんに対するDNAメチル化バイオマーカーの実用化に向けた検討			研究期間（yy/mm/dd）	RHQ承認日 ～	2028/3/31
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 氏名・職	大桃秀樹・准教授	
分担研究機関				責任者 氏名・職		

研究目的と意義

腎細胞がんは全がん罹患者の約2%を占める泌尿器悪性腫瘍である。特に淡明細胞型腎細胞がん（clear cell renal cell carcinoma; ccRCC）は腎細胞がんの主要な組織型であり、進行例や転移例では依然として予後不良である。腎細胞がんは早期には自覚症状に乏しく、多くの場合、健康診断や他疾患の精査を目的として実施された画像検査によって偶発的に発見される。そのため、低侵襲かつ高精度な早期診断法の開発が重要な課題となっている。

研究代表者らはこれまでに、ccRCCの診断に有用なDNA methylation（DNAm）バイオマーカーを開発してきた。本研究では、前向きコホート研究参加者から収集した検体を用いて、当該DNAmバイオマーカーの診断性能（感度、特異度、AUC等）を検証することを第一の目的とする。さらに、臨床現場での実装を見据え、簡便かつ高精度な検査手法および検査フローを確立し、実用的な検査環境の整備を行うことを第二の目的とする。

本研究により、ccRCCの早期発見・早期診断を実現するための新たな診断基盤の構築が期待される。また、本研究で確立されるDNAmバイオマーカーの開発・評価基盤は、早期診断が困難ながん種に対するバイオマーカー探索および社会実装にも応用可能であり、がん診療の高度化に貢献すると考えられる。

研究計画概要

本研究では、東北メディカル・メガバンク計画（TMM計画）宮城地域住民コホートに参加する成人約5万人のうち、がん登録情報に基づいて腎がん（主として淡明細胞型腎細胞がん：clear cell renal cell carcinoma, ccRCC）を発症した参加者および年齢・性別をマッチさせた、がん登録情報において悪性腫瘍の発症が確認されていない対照者をそれぞれ最大40名選定する。腎がん発症者については、発症前のベースライン調査時および発症後の追跡調査時（第2段階または第3段階調査）のデータおよび生体試料が利用可能な参加者を対象とする。

選定した対象者について、TMMバイオバンクに保管されている血液由来DNAの提供を受け、ターゲットバイサルファイトシークエンシング法を用いたDNAm解析を実施する。研究責任者がこれまでに開発したccRCC関連DNAmバイオマーカーを対象としてメチル化状態を評価し、発症前検体における検出可能性ならびに発症前後における変動を解析することで、ccRCCの早期発見・早期診断への有用性を検証する。

また、対象者選定に際しては、がん登録情報に基づく罹患情報に加え、TMM計画で収集された年齢、性別等の基本属性、既往歴等の調査票情報、喫煙・飲酒・食習慣等の生活習慣情報、ならびに血液検査および生理機能検査結果を用いて対象集団の特徴を把握し、必要に応じて交絡因子を考慮した統計解析を実施する。本研究では新たな採血や検査は行わず、参加者の同意のもとで収集・保管されている既存試料および既存情報のみを利用する。解析はToMMoスーパーコンピュータ内のセキュアな解析環境において実施し、個人識別情報を含まない解析用データを用いることで、個人情報保護に十分配慮する。

本研究実施にあたり使用する宮城県がん登録情報は「東北メディカル・メガバンク事業 地域住民コホート調査」の枠組みの中での利用が条件となっていること、さらには経時的生体試料をバイオバンキングしているToMMoの強みを活かした継続的な研究であり、エピゲノム解析の発展に資する研究であるため内部研究として実施する。本研究に必要な研究費は、研究責任者が取得した科学研究費補助金 基盤研究（C）（課題番号：25K13510、研究期間：2025年度～2027年度）により支出する。

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（ 160 ）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（ 50,000 ）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 （ ）

☑ 岩手の試料・情報を使用する

期待される成果

本研究により、研究責任者らが開発した淡明細胞型腎細胞がん（ccRCC）に対するDNA methylation（DNAm）バイオマーカーについて、発症前血液検体における検出可能性および発症前後のDNAm変化が明らかになることが期待される。これにより、ccRCC発症に先行して生じるエピゲノム変化の特徴を明らかにするとともに、早期診断マーカーとしての有用性に関する知見が得られる。また、本研究では東北メディカル・メガバンク計画に蓄積された前向きコホート試料を活用することで、実臨床を想定したバイオマーカー評価基盤を構築できると期待される。さらに、ターゲットバイサルファイトシークエンシング法を用いた測定系の有効性を検証することで、将来的な簡便かつ高精度な検査法の開発に向けた基礎データを提供できる。

本研究成果は、ccRCCの早期発見・早期診断の実現に貢献するとともに、発症前血液を用いたDNAmバイオマーカー研究のモデルケースとして、他のがん種における早期診断マーカーの開発および社会実装の促進にも寄与することが期待される。さらに、経時的生体試料をバイオバンキングしているToMMoの強みを活かした継続的な研究であり、ToMMoで実施する新規バイオマーカー探索やエピゲノム解析の発展につながることが期待される。

倫理審査等の経過

2026年5月　東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理審査委員会承認

倫理面、セキュリティー面の配慮

本研究では、東北メディカル・メガバンク計画において収集・保管されている既存試料および既存情報を利用する。研究に使用する情報は、氏名、住所等の個人を直接特定できる情報を削除したうえで、研究用識別番号を付与した仮名加工情報として取り扱う。DNAメチル化情報を含む解析データは、東北メディカル・メガバンク機構が管理するToMMoスーパーコンピュータ内のセキュアな解析環境においてのみ取り扱う。解析環境へのアクセスは許可された研究者に限定され、認証およびアクセス権管理の下で運用される。また、解析データの外部への持ち出しは制限され、研究成果として公表する際には、個人を特定できない集計結果および統計情報のみを使用する。本研究は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」その他関連法令および学内規程を遵守して実施する。研究開始前に東北大学医学系研究倫理審査委員会（あるいは該当委員会）の審査を受け、研究機関の長の許可を得た上で実施する。また、研究内容については東北メディカル・メガバンク機構のホームページ等で公開し、研究対象者が研究への情報・試料利用を希望しない場合には、その意思を表明できる機会（オプトアウト）を保障する。さらに、本研究に従事する研究者は、研究倫理および個人情報保護に関する教育・研修を定期的に受講し、研究の適正な実施および個人情報の適切な管理に努める。

その他特記事項

科学研究費補助金 基盤研究（C）（課題番号：25K13510、研究期間：2025年度～2027年度）より支出する

（事務局使用欄）

＊公開日　令和8年11月5日

＊東北メディカル・メガバンク計画に協力された方で、本研究に関するご質問等がある方、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。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。

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）