

クローン性造血（CHIP）を伴う遺伝子変異のゲノムワイドな同定による 「日本人 CHIP パネル」の作成およびそれを用いた解析

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査にご協力いただいた方のうち、複合バイオバンクの試料（血液）をご提出いただいた方が対象です。

（ただし、すでにコホート調査の同意を撤回された方は含まれておりません）

また、血液腫瘍患者の情報として、「初回標準治療不耐容または再発難治の急性骨髄性白血病におけるがん関連遺伝子異常のプロファイリングの多施設共同研究

Hematologic Malignancies (HM)-SCREEN-Japan 01」（以下、HM-SCREEN-Japan01）もしくは「急性骨髄性白血病の診断適正化を目的とした特定遺伝子ゲノムシーケンスキット Amoy Myeloid Panel®の実行可能性を探索する多施設共同研究：Hematologic Malignancies (HM)-SCREEN-Japan 02」（以下、HM-SCREEN-Japan02）に参加された方の情報を用います。加えてがん遺伝子パネルを受けられた固形腫瘍患者の情報として、MONSTAR-SCREEN および MONSTAR-SCREEN-2 に参加された方、そして Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics (以下、C-CAT)、AMED データ利活用プラットフォーム連携基盤（通称、アメプラ）、もしくは成育バイオバンクに登録された方の情報を用います。

2. 研究目的・方法

研究目的：Clonal hematopoiesis of indeterminate potential（CHIP）とは、白血病などの血液腫瘍でしばしばみられる特定の遺伝子変異が、健常人においてもみつかるとの現象を指します。CHIP は血液疾患や糖尿病、心臓病などさまざまな病気のリスクを増加させることが知られており、将来的に CHIP を調べることが医療や健康増進に役立つかもしれません。しかし、日本人の CHIP の特徴はまだ十分に解明されておらず、正確な検出が難しくなっています。本研究では日本人における CHIP の特徴を明らかにすることで、効率的な CHIP 検出を可能にする素地づくりを目的としています。さらにこのパネルを使って、がんゲノム検査で発見される変異が、がん由来のものなのか、CHIP によるものなのか、もしくは生まれつき持っている遺伝子の変異なのかを正確に見分けるアルゴリズムを開発します。この研究によって、患者さんへの適切な診断や治療の提供に繋がることが期待されています。

研究方法：東北メディカル・メガバンク機構の保有するデータベースから全ゲノム解析情報や年齢、末梢血データ、疾患情報を参照します。また、血液腫瘍患者の情報として、HM-SCREEN-Japan01 および HM-SCREEN-Japan02 試験参加者の遺伝子情報を参照します。加えてがん遺伝子パネルを受けられた固形腫瘍患者の情報として、MONSTAR-SCREEN および MONSTAR-SCREEN-2 に参加された方と C-CAT、アメブラ、成育バイオバンクに登録された方の情報を用います。

研究実施期間：研究許可日～2027 年 3 月 31 日

本研究の実施に伴う諸費用は、「文科省科学研究費（若手研究 23K14637）」（研究代表者 池 成基、令和 6 年 3 月まで）より捻出されます。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

東北メディカル・メガバンク機構の保有するデータベースより、下記の情報を参照します。

- ① 全ゲノム解析情報
- ② コホート情報（年齢、性別、末梢血データ、疾患情報、生化学データ、うつ尺度、喫煙習慣、食生活など）

また、HM-SCREEN-Japan01 および HM-SCREEN-Japan02 試験より、下記情報を参照します。

- ① 遺伝子変異情報
- ② 臨床情報（年齢、疾患情報、転帰など）

MONSTAR-SCREEN および MONSTAR-STAR2 試験より、下記情報を参照します。

- ① 遊離 DNA シーケンス（リキッドバイオプシー）の遺伝子変異情報
- ② 組織シーケンスの遺伝子変異情報
- ③ 臨床情報（年齢、疾患情報、転帰など）

C-CAT より、下記情報を参照します。

- ① がんゲノム検査で検出された遺伝子変異情報
- ② 臨床情報（診断名、年齢、性別）

アメブラおよび成育バイオバンクより、下記情報を参照します。

- ① 遺伝子変異情報

② 臨床情報(年齢、性別、出身地、疾患名[非腫瘍])

4. 外部への試料・情報の提供

データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

＜国立がん研究センター東病院＞

血液腫瘍科 南 陽介（研究代表者）

血液腫瘍科 池 成基

トランスレーショナルインフォマティクス分野 山下 理宇

＜東北メディカル・メガバンク機構＞（共同研究機関）

バイオバンク部門 大根田 絹子（研究責任者）

ゲノム解析部門 元池 育子

バイオバンク部門 信國 宇洋

バイオバンク部門 山口 由美

＜国立成育医療研究センター＞（共同研究機関）

ゲノム医療研究部 黒木 陽子（研究責任者）

メディカルゲノムセンター 青砥 早希

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、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：

国立成育医療研究センター 研究所

バイオバンク共同研究調整室 黒木陽子 kuroki-y@ncchd.go.jp

03-5494-7120(続けて内線番号 4320)

または

メディカルゲノムセンター 青砥早希
03-5494-7120(続けて内線番号 4190)

aoto-s@ncchd.go.jp