

BioBank Japan データを用いたがん関連表現型に対する遺伝子ベース解析手法 の検証と適用

作成日：2026 年 07 月 27 日 第 1.1 版

課題番号：2026-147

1. 研究の対象

BioBank Japan (BBJ) が提供するデータパッケージに含まれる参加者のうち、主としてがん関連表現型について症例群／対照群として分類可能で、遺伝子型情報および年齢・性別等の基本情報が利用可能な方。研究対象者へ直接連絡して同意取得を行うことはありません。

2. 研究目的・方法

研究目的：BBJ の遺伝子型情報と表現型情報を用いて、遺伝子とがん関連表現型の関連を統計解析で評価し、関連遺伝子候補を探索することです（劣性効果＝両方の遺伝子型がそろった場合に強く現れる効果にも着目）。

研究方法：新たな試料採取、介入、追加検査は行いません。BBJ の個票データを用いて遺伝子単位の集約解析等を行い、個人が特定されない形に集約した要約統計（効果量、標準誤差、P 値等）を作成します。品質確認のため、公開データに基づく連鎖不平衡（LD：近くの変異が一緒に受け継がれやすい性質）参照情報や公開要約統計を、管理環境内で必要最小限の範囲で使用する場合があります。手法の汎用性確認のため、必要最小限の範囲で非がん疾患の表現型を解析に含める場合があります。

研究実施期間：研究許可日～2031 年 7 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：生体試料は用いません。

情報：BBJ が提供する遺伝子型情報、表現型情報（がん種・診断情報、既往歴、検査値や治療に関する情報、生活習慣・質問票情報など提供範囲内の項目）、年齢・性別等の基本情報等。

解析結果として、個人が特定されない形に集約した要約統計（効果量、標準誤差、P 値等）を作成します。

4. 試料・情報の授受

BBJ 個票データは、承認された管理環境内でのみ保管・利用し、外部へ移転・提供しません（海外提供を含む）。研究成果の公表は個人が特定されない形（集計・要約）で行います。研究終了後のデータは、契約・規程に従い管理環境内で適切に保管／消去します。本研究で用いる BBJ 個票データおよび個人別の二次データは別の研究に二次利用いたしません。

外部の要約統計等を参照する場合は公開情報に限り、BBJ 個票データと統合して外部へ持ち出すことはせず、管理環境内で必要最小限の範囲で使用します。本研究の概要は以下で公開します。

・ 国立がん研究センターが参加する研究に関する公開情報

https://www.ncc.go.jp/jp/about/research_promotion/study/zisshi.html

5. 研究組織・研究責任者

研究機関/研究事務局：国立がん研究センター 研究所 生物情報学分野 西野 穰（研究責任者）

既存情報の提供のみを行う機関：国立大学法人東京大学 医科学研究所 バイオバンク・ジャパン（BBJ）

6. お問い合わせ等

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。

情報が研究に用いられることについて研究対象者の方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。その場合でも不利益が生じることはありません。

なお、研究の適切性確認等のため、第三者が研究データ等を閲覧する場合がありますが、関係者には守秘義務があり個人情報保護されます。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究代表者・研究事務局

西野 穰

国立がん研究センター 研究所 生物情報学分野

〒104-0045 東京都中央区築地 5-1-1

TEL: 03-3542-2511 (代)

E メールアドレス : jnishino●ncc.go.jp (●を@に置き換えてください)