

## 日本人における遺伝子多型情報に基づく前立腺癌罹患リスク予想モデルの構築

赤松秀輔<sup>1)</sup>、小川 修<sup>1)</sup>、中川英刀<sup>2)</sup>、高田 亮<sup>3)</sup>

1) 京都大学大学院医学研究科泌尿器科、  
2) 理化学研究所ゲノム医科学センター、3) 岩手医科大学泌尿器科

【研究目的】前立腺癌の診断マーカー、PSA は特異度が低く、PSA を補完する指標が強く求められている。本研究においては、ゲノムワイド関連解析 (GWAS) の結果を基に、前立腺癌罹患関連単塩基多型を複数組み合わせた罹患リスク予想モデルを構築し、診断精度や再現性について検討した。

【研究の方法と結果】まず、GWAS において日本人の前立腺癌罹患との関連が確認された 16 の単塩基多型を用いてロジスティック回帰によるリスク予想モデルを構築し、独立した 2 つの日本人サンプル (前立腺癌患者 3,294 人、対照群 6,281 人) を用いて再現性を確認したところ、高い再現性が認められた。次に、モデルの精度が PSA 値によって影響されないことを確認した。最後に、PSA グレーゾーンにおける前立腺癌診断頻度を 20% と想定し、モデルを適用した場合の検査後確率を算出した。その結果、モデルによって 24.2% のサンプルが低リスク、9.7% のサンプルが高リスクと分類され、低リスク、高リスク群における検査後確率はそれぞれ 10.7%、42.4% であった。

【成果】罹患リスク予想モデルは高い再現性を示し、PSA と完全に独立した指標であった。PSA グレーゾーンにおいて PSA を補完する指標になりうることが示唆された。