

-臨床研究に関する情報および臨床研究に対するご協力のお願い-

現在、国立国際医療研究センター研究所ゲノム医科学プロジェクトでは、下記研究機関からゲノム情報等の提供を受けて、下記の共同研究課題の実施に利用しています。

この共同研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下欄の本センターでの研究内容の問い合わせ担当者もしくは研究代表機関の問い合わせ先まで直接ご連絡ください。なお、この研究課題の研究対象者に該当すると思われる方の中で、ご自身の情報等を「この研究課題に対しては利用・提供して欲しくない」と思われた場合にも、下記の本センターでの研究内容の問い合わせ担当者、もしくは参加されている各研究機関の研究責任者または問い合わせ担当者までお申し出ください。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。

[共同研究課題名] 日本人大規模全ゲノム情報を基盤とした多因子疾患関連遺伝子の同定を加速する情報解析技術の開発と応用

[共同研究の研究代表機関及び研究代表者]

研究代表機関・研究代表者：国立国際医療研究センター研究所・ゲノム医科学プロジェクト プロジェクト長 徳永勝士

本研究に関する問い合わせ先：国立国際医療研究センター研究所・ゲノム医科学プロジェクト プロジェクト長 徳永勝士

電話：03-5273-6858（応対可能時間：平日10時～17時）

[提供を受けている情報の由来者（研究対象者）]

以下に示す各研究機関において、2023年4月12日以降に、国立精神・神経医療研究センターの「精神疾患データベースの構築・利活用により精神疾患の病態を解明しその障害を支援するための研究」に試料・情報を提供された方（うち、自閉スペクトラム症・統合失調症・双極性障害の診断を受けて治療を受けていらっしゃる方とそのご家族）

1. 国立精神・神経医療研究センター（研究責任者：精神保健研究所 精神疾患病態研究部 橋本亮太）

[提供を受け、本センターで利用している情報等の項目]

検体：扱いなし

診療情報等：ゲノムデータ

[利用の目的]（遺伝子解析研究： 無）

研究目的：現行の精神疾患の診断基準は、患者の自他覚的な精神症状に準拠し、病態に基づく診断法や治療法の開発への糸口が見いだせていない。自閉スペクトラム症

(ASD)、統合失調症、双極性障害は、有病率が約1%と高く、遺伝率89-90%と遺伝要因の寄与が高い疾患である。いずれの疾患も診断の遅れや誤りに加え、現状の治療薬では効果の乏しい患者が多い。したがって、ゲノム解析により病態を明らかにし、病態に基づく診断法・治療薬の開発につなげることを目的とする。

研究計画・方法：ASD・統合失調症・双極性障害の患者を含むトリオ及び多発家系サンプルを対象に全ゲノムシーケンス (WGS) 解析を実施する。de novoあるいは疾患とco-segregateするレアバリエントに着目し、既存の疾患・健常者ゲノムデータも活用し、新規リスクバリエントを同定する。WGSは受託解析で実施し、得られたゲノムデータは、主に名古屋大学、独立行政法人国立国際医療研究センター、九州大学生体防御医学研究所バイオメディカル情報解析分野で解析する。加えて、統合失調症・ASD・双極性障害の患者と健常者を対象としたその他のゲノム解析 (エクソーム解析、アレイCGH解析等) も実施し、リスクバリエントを同定する。

[研究実施期間および主な提供方法]

期間：研究の実施許可日より 2027 年 3 月 31 日までの間 (予定)

提供方法：□直接手渡し ■郵送・宅配 ■電子的配信 □その他 ()

[この研究での検体・診療情報等の取扱い]

本センター倫理審査委員会の承認を受けた研究計画書に従い、お預かりした検体や診療情報等には氏名、生年月日等の情報を削り、個人が特定されないよう加工をしたうえで取り扱っています。

[国立国際医療研究センターにおける機関長、研究責任者、および、研究内容の問い合わせ担当者]

機関長：国立国際医療研究センター 理事長 國土 典宏

研究責任者：国立国際医療研究センター 研究所 プロジェクト長 徳永勝士

研究内容の問い合わせ担当者：国立国際医療研究センター 研究所 プロジェクト長 徳永勝士

電話：03-3202-7181 (代表) (応対可能時間：平日 9 時～16 時)

作成日： 2023年 10月 11日 第 1 版