

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2019-1008	利用形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象数: 10例程度 試料: 不死化リンパ球 情報: 基本情報、調査票情報、特定健康診査情報、全ゲノム情報	
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構			分担 研究機関	加齢医学研究所	
研究題目	知的障害関連遺伝子CHAMP1 の健常人での変異に関する疫学研究			研究期間	2019年11月～2021年3月	
実施責任者	木下 賢吾	所属	東北メディカル・メガバンク機構		職位	教授
研究目的と意義	<p>知的障害は人口の数%で見られる頻度の高い障害で、その多くの原因は不明ですが、遺伝子の変異が関連する場合がありますがわかってきています。私たちは、細胞が分裂する時などにはたらいっているCHAMP1という遺伝子が、知的障害の原因遺伝子の一つであることを見つけました。全ゲノムを解析すると、健常人でもCHAMP1遺伝子に様々な変異が見られますが、この変異がCHAMP1の機能にどのような影響を及ぼすかはわかっていません。この研究では、東北メディカル・メガバンク計画の参加者で見られるCHAMP1遺伝子の変異がその機能に与える影響を、血液から得られた細胞などで調べ、遺伝子の変異と知的障害との関連を明らかにすることを目的とします。</p>					
研究計画概要	<p>コホート参加者のうち全ゲノム解析を行った約5,000人の解析結果のデータからCHAMP1遺伝子の機能に影響を与えると推定される変異をもつ例を抽出します。これらの変異によって細胞のはたらきがどのように変化するかを、これらの変異を持った血液由来の細胞の振る舞いを観察することによって検証します。そして、これらの変異を持った人のアンケート結果や血液検査結果等を参照することによって、CHAMP1遺伝子に変異がある場合の健康状態などへの影響を解明します。さらに、ヒトで見られた変異を持つマウスを作成し、その行動などの特徴を調べます。</p>					
期待される成果	<p>CHAMP1遺伝子変異を有する知的障害児の症状を改善させる方策の開発への道を開くと共に、他の多数の知的障害原因遺伝子の変異と表現型との関連の理解にも寄与するものと考えられる。</p>					
これまでの倫理 審査等の経過	2019年10月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認(2019-4-061)					
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	<p>変異の解析は高度なセキュリティーを担保した当機構のスーパーコンピュータで行います。分子レベル・細胞レベルの解析は共同研究機関で行います。</p>					
その他特記事項	科学研究費助成事業					
* 公開日	令和元年11月21日					