

## 「情報公開文書」

受付番号： 2020-4-061

課題名：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

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構 ・ 教授 ・ 木下 賢吾

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク機構で全ゲノムシーケンスが行われた約 5,000 人のコホート参加者

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2019 年 11 月（倫理委員会承認後）～2022 年 3 月

#### 【研究目的】

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ること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。

#### 【研究方法】

コホート参加者のうち全ゲノム解析を行った約 5000 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。変異の解析は高度なセキュリティ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。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：調査票（生活）情報、特定健康診査情報、全ゲノム情報  
試料：細胞試料

#### 4. 外部への試料・情報の提供

なし

#### 5. 関係研究組織

なし

#### 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。

照会先：

東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
研究責任者：木下賢吾  
〒980-8573  
宮城県仙台市青葉区星陵町2-1  
電話番号：022-274-6040  
URL：<http://www.megabank.tohoku.ac.jp>

東北大学東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限って試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート室  
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町2-1 TEL：022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート室  
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町2-1 TEL：022-718-5162

#### ◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

#### ※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)>

①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合

- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

#### ◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。

(※手数料が必要です。)

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

#### ※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合