

試料・情報利用研究計画書(概要)					
研究番号	2023-1011	利用形態	共同研究		
研究題目	自閉症スペクトラム障害の病態理解に関する遺伝的要因およびバイオマーカー探索		研究期間	2024年1月～2026年3月	
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構		責任者氏名・職	山本 雅之	教授
分担研究機関	第一三共株式会社		責任者氏名・職	三日市 剛	—
研究目的と意義	自閉症スペクトラム障害(ASD)は、生まれつきの脳機能障害であり、複数の遺伝的な要因が関与していると考えられています。一方、その症状や重症度は非常に多様であり、病気がどのような原因で発症するかも分かっていません。本研究の目的は、ゲノム情報、検査情報、調査票情報や医療情報に加えて、血漿中に含まれる生体情報(miRNAやタンパク)を用いて、多様なASDに関連する病態を分類し、病態理解を深めることにあります。これにより、治療薬の乏しいASDにおいて、多様な病態にあった薬剤の開発が進むと期待されます。				
研究計画概要	第一段階では、ゲノム情報、調査票情報、検査情報、医療情報等の既存の情報を基にASDとの関連を探索し、一定の関連が示唆されるグループの抽出を行い、オミックスデータの取得を行うサンプルを選定します。また、対照群については、選定された症例群の年齢や性別を基に選定します。想定される総対象者数は最大で200名を予定しています。また第二段階では、第一段階で選定された対象者の血漿中に含まれる生体情報(miRNAおよびタンパク)を定量し、ASDと一定の関連が示唆される群を更に分類します。各群に特徴的なmiRNA/タンパクの同定や臨床情報等との関連を解析することで、多様なASDの病態理解を深めます。				
利用試料・情報	対象:東北メディカルメガバンク計画の三世代コホート調査の参加者 試料:なし 情報:ゲノム配列情報(SNP array)、基本情報、調査票情報(発達とASD病態に関わる項目)、タブレット調査票情報(発達とASD病態に関わる項目)、詳細調査情報(ベースライン、詳細二次、詳細三次調査、児の5・10・16歳時調査(発達とASD 病態に関わる項目)) 検体検査情報:●血液検査 ●免疫学的検査 ●尿検査 生理機能検査情報:●眼底写真をはじめとした眼科データ ●呼吸機能検査 ●頸動脈エコー ●血圧 ●心電図 ●身体測定(身長・体重・BMI・体組成) メタボローム情報、口腔メタゲノム情報				
期待される成果	多様なASDに関連する病態を分類し、病態理解を深めることにより、治療薬の乏しいASDにおいて、多様な病態にあった薬剤の開発が進むと期待されます。				
倫理審査等の経過	2023年12月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認				
倫理面、セキュリティー面の配慮	「利用試料・情報」に示す情報には、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内外の研究者がアクセスします。外部の共同研究者がアクセスする場合も、高度なセキュリティが担保された遠隔セキュリティエリアの端末から、承認された者のみが解析を行います。このスーパーコンピュータ内では、個人情報とこれらの情報は紐づけられません。				
その他特記事項	この研究は共同研究費により実施します。				
(事務局使用欄)	*公開日 2023年12月20日				