

【公開日】 2025年8月22日

作成日 2023年 11月 24日
(最終更新日 2025年 8月 5日)

「情報公開文書」

受付番号: 2025-4-051-1

課題名:

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

研究責任者:

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門・特別栄誉教授 機構長・山本 雅之

1. 研究の対象

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を対象とする。

2. 研究目的・方法

【研究期間及び試料・情報の利用又は提供を開始する日】

研究期間 :2024 年 1 月(研究実施許可日) ～ 2026 年 3 月

試料・情報の利用又は提供を開始する日 : 研究実施許可日

【研究目的】

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。

【研究方法】

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 の層別化(年齢、性別、病気の重症度など、特定の特性に基づいていくつかのグループ(層)に分けること)を行い、病態理解を深めます。その後、追加測定データが必要と判断された場合は、各種情報を総合的に評価し、オミックスデータの取得を行うサンプルを選定、ならびに第二段階の追加実施を計画します。

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。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

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

4. 外部への試料・情報の提供

第一三共(株)へ提供されます。

内容は上記に示すとおりとなります。

なお、「3.研究に用いる試料・情報の種類」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。

【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称: 東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名: 山本 雅之 機構長

【提供を行う試料・情報】

試料 : 無

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

5. 関係研究組織

東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者: 山本 雅之

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門 特別荣誉教授

共同研究機関

第一三共株式会社

研究責任者: 三日市 剛

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。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 お問い合わせ窓口

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL: 022-273-6212

東北大学の東北メディカル・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 地域住民コホート担当

〒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 三世代コホート担当
〒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

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先:「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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第21条の4＞

- ①利用目的を本人に通知し、又は公表することにより本人又は第三者の生命、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利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該個人情報取扱事業者の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合
- ③国の機関又は地方公共団体が法令の定める事務を遂行することに対して協力する必要がある場合であって、利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該事務の遂行に支障を及ぼすおそれがあるとき。
- ④取得の状況からみて利用目的が明らかであると認められる場合

◆個人情報の開示等に関する手続

東北大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、東北大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提出するか又は郵送願います。詳しくは当機構HPよりプライバシーポリシーを確認の上、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。)

【東北大学東北メディカル・メガバンク機構プライバシーポリシー】

<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/contact/privacypolicy>

【東北大学情報公開室】

<https://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。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第33条の2＞

- ①本人又は第三者の生命、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個人情報取扱事業者の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他の法令に違反することとなる場合

◆利益相反について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、武田薬品工業(株)、第一三共(株)、エーザイ(株)、小野薬品工業(株)及びヤンセンファーマ(株)との統合解析コンソーシアムにおける共同研究契約に基づき、受け入れた研究費を使用し実施します。

本研究は、第一三共(株)との研究試料及び研究情報の利用に関する契約書に基づき、東北大学東北メディカル・メガバンク機構の有するデータを第一三共(株)に提供し、オミックスデータを用いた ASD と関連する形質の層別化を行い、病態理解を深めます。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との 利害関係に追加・変更が生じた場合は、所属機関において利益相反の管理を受けることにより、本研究の企業等と利害関係についての公正性を保ちます。

以下、過去に掲載を行っていた文書

【公開日】 2025年2月25日

作成日 2023年11月24日
(最終更新日 2025年1月22日)

「情報公開文書」

受付番号：

2024-4-174

課題名：

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

研究責任者：

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門・教授 機構長・山本 雅之

1. 研究の対象

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を対象とする。

2. 研究目的・方法

【研究期間及び試料・情報の利用又は提供を開始する日】

研究期間：2024年1月(研究実施許可日)～2026年3月

試料・情報の利用又は提供を開始する日：研究実施許可日

【研究目的】

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。

【研究方法】

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。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

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

4. 外部への試料・情報の提供

第一三共(株)へ提供されます。

内容は上記に示すとおりとなります。

なお、「3.研究に用いる試料・情報の種類」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。

【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称: 東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名: 山本 雅之 機構長

【提供を行う試料・情報】

試料 : 無

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

5. 関係研究組織

東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者: 山本 雅之

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門 教授

共同研究機関

第一三共株式会社

研究責任者: 三日市 剛

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。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 お問い合わせ窓口

〒980-8573宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL:022-273-6212

東北大学の東北メディカル・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 地域住民コホート担当

〒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 三世代コホート担当
〒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

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先:「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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第21条の4＞

- ①利用目的を本人に通知し、又は公表することにより本人又は第三者の生命、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利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該個人情報取扱事業者の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合
- ③国の機関又は地方公共団体が法令の定める事務を遂行することに対して協力する必要がある場合であって、利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該事務の遂行に支障を及ぼすおそれがあるとき。
- ④取得の状況からみて利用目的が明らかであると認められる場合

◆個人情報の開示等に関する手続

東北大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、東北大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。詳しくは当機構HPよりプライバシーポリシーを確認の上、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。）

【東北大学東北メディカル・メガバンク機構プライバシーポリシー】

<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/contact/privacypolicy>

【東北大学情報公開室】

<https://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。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第33条の2＞

- ①本人又は第三者の生命、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個人情報取扱事業者の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他の法令に違反することとなる場合

◆利益相反について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、武田薬品工業(株)、第一三共(株)、エーザイ(株)、小野薬品工業(株)及びヤンセンファーマ(株)との統合解析コンソーシアムにおける共同研究契約に基づき、受け入れた研究費を使用し実施します。

本研究は、第一三共(株)との研究試料及び研究情報の利用に関する契約書に基づき、東北大学東北メディカル・メガバンク機構の有するデータを第一三共(株)に提供し、オミックスデータを用いた ASD と関連する形質の層別化を行い、病態理解を深めます。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合は、所属機関において利益相反の管理を受けることにより、本研究の企業等と利害関係についての公正性を保ちます。

「情報公開文書」

受付番号： 2023-4-114

課題名：

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

研究責任者：

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門・教授 機構長・山本 雅之

1. 研究の対象

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を対象とする。

2. 研究目的・方法

【研究期間及び試料・情報の利用又は提供を開始する日】

研究期間：2024 年 1 月(研究実施許可日) ～ 2026 年 3 月

試料・情報の利用又は提供を開始する日： 研究実施許可日

【研究目的】

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。

【研究方法】

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。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

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

4. 外部への試料・情報の提供

第一三共(株)へ提供されます。

内容は上記に示すとおりとなります。

なお、「3.研究に用いる試料・情報の種類」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。

【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称: 東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名: 山本 雅之 機構長

【提供を行う試料・情報】

試料 : 無

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

5. 関係研究組織

東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者: 山本 雅之

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門 教授

共同研究機関

第一三共株式会社

研究責任者: 三日市 剛

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。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 お問い合わせ窓口

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL:022-273-6212

東北大学の東北メディカル・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 地域住民コホート担当

〒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 三世代コホート担当
〒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

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先:「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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第21条の4＞

- ①利用目的を本人に通知し、又は公表することにより本人又は第三者の生命、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利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該個人情報取扱事業者の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合
- ③国の機関又は地方公共団体が法令の定める事務を遂行することに対して協力する必要がある場合であって、利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該事務の遂行に支障を及ぼすおそれがあるとき。
- ④取得の状況からみて利用目的が明らかであると認められる場合

◆個人情報の開示等に関する手続

東北大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、東北大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提出するか又は郵送願います。詳しくは当機構HPよりプライバシーポリシーを確認の上、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。)

【東北大学東北メディカル・メガバンク機構プライバシーポリシー】

<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/contact/privacypolicy>

【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。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第33条の2＞

- ①本人又は第三者の生命、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個人情報取扱事業者の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他の法令に違反することとなる場合

◆利益相反について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、武田薬品工業(株)、第一三共(株)、エーザイ(株)、小野薬品工業(株)及びヤンセンファーマ(株)との統合解析コンソーシアムにおける共同研究契約に基づき、受け入れた研究費を使用し実施します。

本研究は、第一三共(株)との研究試料及び研究情報の利用に関する契約書に基づき、東北大学東北メディカル・メガバンク機構の有するデータを第一三共(株)に提供し、オミックスデータを用いたASDと関連する形質の層別化を行い、病態理解を深めます。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合は、所属機関において利益相反の管理を受けることにより、本研究の企業等と利害関係についての公正性を保ちます。