

(人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針に則る情報公開)

## 『ゲノム解析による知的能力障害の病因解明』

**本研究への協力を望まれない場合は、問い合わせ窓口へご連絡ください。研究に協力されない場合でも不利益な扱いを受けることは一切ございません。**

本研究の研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手又は閲覧をご希望の場合や個人情報の開示や個人情報の利用目的についての通知をご希望の場合も問い合わせ窓口にご照会ください。なお、他の研究参加者の個人情報や研究者の知的財産の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

### 【対象となる方】

2004年4月1日より2027年10月31日までの間に、国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経小児科（小児神経科）で知的能力障害関連のバイオバンクへの登録に参加された患者さんとそのご家族

### 【研究期間】

2023年11月15日より2028年10月31日まで

### 【研究責任者】

国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 病態生化学研究部 井上健

### 【試料・情報の利用目的及び利用方法】

## 背景

NCNP では、医学研究推進のために、知的能力障害の患者さんの試料や情報をバイオバンクとして管理し、利活用を行っています。知的能力障害は有病率約1%と頻度が高く、遺伝子を含むゲノムの変化が原因のことがあります。原因となる遺伝子は1000以上と種類が多く、同じ遺伝子の変化でも症状が異なることもあり、診断は困難です。しかし、近年の技術の発展により、高精度なゲノム情報の解析が可能になり原因疾患の特定が可能になりつつあります。

## 利用目的

NCNP バイオバンクに登録された知的能力障害患者さんのゲノム情報の解析により、本邦における知的能力障害の原因疾患を明らかにし、知的能力障害の全体像の把握や病態解明につなげることが目的です。

## 利用方法

バイオバンクに登録された、知的能力障害の患者さんとそのご家族のゲノム情報について解析を行います。解析は、バイオバンクからの試料や情報の提供をうけて行います。ゲノム情報には、体の設計図である20000以上の遺伝子の情報が含まれています。まず、専用の複数の解析プログラムを組み合わせ、遺伝子の変化を検出します。例えば、遺伝子の構造多型（欠失や重複など）を検出する複数のプログラムや、遺伝子の1塩基置換（1つの塩基の変化）を検出するシーケンス法を組み合わせ、行います。次に、検出された遺伝子の変化が、症状の原因となるかどうか、各種データベースや同時に登録されたご家族のデータなどを用いて慎重に検討します。

バイオバンクにゲノム情報のない患者さんについては、特定の疾患が想定される場合などに、試料を用いて標的を絞ったゲノムデータ解析などを行います。

## 研究結果の取り扱いについて

原因疾患が明らかになった場合は医療機関を経て患者さんとそのご家族にお伝えします。研究に参加することで費用負担はなく、以後の診療において不利益の生じることはありません。偶発的所見については、参加時点で知りたいとご希望があり、かつお伝えすることがご本人やご家族にとって利益になると考えられた場合にはお伝えすることがあります。

### 【利用又は提供する試料・情報等】

試料：ゲノム DNA

情報等：診療録（年齢、性別、診断名、臨床症状）

### 提供する試料・情報の取得の方法

試料：診療の一環で採取

情報：カルテの診療録から入手

### 【共同研究機関】

該当なし

### 【共同研究機関以外の試料・情報を取り扱う機関】

該当なし

### 【研究に係る資金と利益相反に関する状況】

本研究は、精神・神経疾患研究開発費「NCNPにおけるバイオバンク機能の統合・標準化と試料・情報の利活用推進のための基盤研究」（研究代表者 服部 功太郎 期間：令和3年4月1日～令和6年3月31日）、研究助成金 ゲノムファンド活用プログラム 2022「知的障害の全ゲノム解析

作成年月日：2024年1月26日 第1.2版

による遺伝子診断の実用化を想定したゲノム構造変異検出パイプラインの構築」(研究代表者 井上健 期間：令和5年4月1日～令和7年3月31日) 等で賄います。本研究に携わる研究者等は、申告すべき利益相反はないことを確認しています。

○問い合わせ窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 神経研究所

所属 病態生化学研究部 氏名 井上健

電話番号

e-mail：kinoue※ncnp.go.jp (「※」を「@」に変更ください。)

○苦情窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局

e-mail：ml\_rinrijimu※ncnp.go.jp (「※」を「@」に変更ください。)