「人を対象とする生命科学・医学系研究についての情報公開文書」

研究課題名：自閉スペクトラム症病態と記憶形成制御に重要な遺伝子の同定とその遺伝子の産物の生化学的解析

・はじめに

少子化社会において、発達障害者の治療は克服すべき課題である。特に自閉スペクトラム症（以下 ASD）は、有病率が 1/100~1/36 と報告されており、大きな社会的問題になっています。ASD には記憶力が向上するアスペルガー症候群やサバン症候群が含まれますが、これらの疾患の病態は不明な点が多いのが現状です。私たちはタンパク質分解に重要なユビキチン化に注目して研究してきました。体内のタンパク質がユビキチンという小さな分子と融合するとそのタンパク質の多くは分解されます。このユビキチン化を促進する E3 リガーゼをコードする遺伝子を欠損したマウスを解析しました。その結果、このマウスの記憶力が向上していることを見出しました。本研究ではこれら遺伝子とこれら遺伝子の機能に関係している遺伝子に ASD 患者の方の体細胞の遺伝子で変異があるかを解析します。この研究によって ASD 病態の一部が明らかになると期待できます。

こうした研究を行う際には、血液、組織、細胞など人のからだの一部で、研究に用いられるもの（「試料」といいます）や診断や治療の経過中に記録された病名、投薬内容、検査結果など人の健康に関する情報（「情報」といいます）を用います。ここでは、既に保管されているこうした試料や情報の利用についてご説明します。

・研究に用いる試料や情報の利用目的と利用方法（他機関に提供する場合にはその方法を含みます）について

本研究では東北メディカル・メガバンク機構で収集された東北地方在住者 3 万人以上の遺伝子情報のデータとアンケート・診察の結果、そして fMRI の結果を使って健常者群と ASD を強く疑われる方の群（以下、ASD 群）を比較します。NEDD4L 遺伝子と NEDD4L の機能に関係している遺伝子に変異があるか解析してこれらの遺伝子が ASD 発症にどのように関与しているのかを考察します。

研究に用いる情報は、東北メディカル・メガバンク機構で加工済みです。対応表は東北メディカル・メガバンク機構とは別の組織でオフラインで管理されており、許可無くアクセス出来ない状態にあります。さらに、研究計画毎に 2 次匿名化も行った上で情報が提供されます。

群馬大学医学部分子細胞生物学講座教官室（臨床 B 棟 6 階、部屋番号 MD6-04）の端末から東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピューター（以下「スパコン」）にアクセスして情報を解析します。この解析の結果個人特定性がないと判断された解析結果に関する情報については、東北メディカル・メガバンク機構から電子的に持出を行います。

この研究は、多数の ASD を強く疑われる方のゲノム情報とアンケート・カルテに記された症状の情報、そして fMRI による脳機能を分析することによって ASD 病態の一部を明らかにすることを目的とします。アンケート・カルテに記された症状の情報から ASD を強く疑われる方を抽出してその他の健常者とゲノム情報を比較します。NEDD4L 遺伝子と NEDD4L の機能に関係している遺伝子に変異がある場合は、fMRI のデータを精査して脳内のどの領域の機能に異常があるか検討します。東北メディカル・メガバンク機構からの情報についてはすべて個人情報が加工（どの研究対象者の情報であるか直ちに判別できないよう、加工又は管理されたもの）されています。群馬大学大学院医学系研究科の研究分担者である秦健一郎教授と谷口公介准教授がゲノム情報をくわしく解析します。

・研究の対象となられる方

東北メディカルメガバンク機構の調査に協力した東北地方在住の約 3 万人の方を対象にいたします。

・研究期間

研究を行う期間は学部等の長の承認日より 2030 年 2 月 28 日までです。

・研究に用いる試料・情報の項目

東北メディカル・メガバンク機構で保管されているゲノムデータのうち E3 リガーゼとその関連遺伝子に変異がないかに注目して解析します。それらの遺伝子の変異と、ゲノムの情報と、生活習慣、治療状況、病気の発症、そしてこころの健康状態アンケートによる健康データ、脳の MRI データ、認知心理検査の結果を照らし合わせます。

・予想される不利益(負担・リスク)及び利益

この研究を行うことで研究対象者に余分な負担が生じることはありません。研究に参加することによって謝礼が支払われることはありません。また、本研究により研究対象者が直接受けることのできる利益及び不利益(リスク)はありませ

んが、将来研究成果は ASD 病態の解明及び新しい治療法や診断法の発見の一助になり、多くの患者さんの治療と健康に貢献できる可能性があると考えています。

・個人情報の管理について

個人情報の漏洩を防ぐため、東北メディカル・メガバンク機構においては、個人を特定できる情報を削除し、データの数字化、データファイルの暗号化などの厳格な対策を取り、第三者が個人情報を閲覧することができないようにしています。

　また、本研究の実施過程及びその結果の公表（学会や論文等）の際には、患者さんを特定できる情報は含まれません。

研究に役立てる際に研究者に提供する臨床情報には、氏名、電話番号など個人を特定し得る情報を含めません。データの保存と同時に代わりに新しく符号（この符号を、被登録者 ID と呼びます）をつけます。あなたに提供いただいた、直接個人を特定し得る情報以外の情報は、この ID により、同一の人から提供されたということは分かりますが、万が一あなたの被登録者 ID が外部に出てしまったとしても、その情報があなたのものであると特定することは困難です。

　この研究により得られた結果を、国内外の学会や学術雑誌及びデータベース上等で、発表させていただく場合がありますが、あなたの情報であることが特定されない形で発表します。

・試料・情報の保管及び廃棄

この研究に使用する情報は、個人特定性がないと判断された解析結果に関する情報のみです。東北メディカル・メガバンク機構のサーバー内と群馬大学大学院医学系研究科分子細胞生物学研究室内のハードドライブ内に保管されます。研究室は研究者が不在の場合は常に施錠されています。このサーバーとハードドライブの中のデータは許可なくアクセスできません。解析が終了して論文として成果を発表してから情報を半永久保存して、廃棄の際はデータ抹消ソフトを使って情報を消去します。

・研究成果の帰属について

この研究により得られた結果が、特許権等の知的財産を生み出す可能性があります。その場合でも、特許権等は研究者もしくは所属する研究機関に帰属することになり、あなたにこの権利が生じることはありません。

・研究資金について

この研究を行うために必要な研究費は、武田科学振興財団から提供されています。

・利益相反に関する事項について

研究グループが公的資金以外に製薬企業などからの資金提供を受けている場合に、臨床研究が企業の利益のために行われているのではないか、あるいは臨床研究の結果の公表が公正に行われないのではないか（企業に有利な結果しか公表されないのではないか）などといった疑問が生じることがあります。これを利益相反（患者さんの利益と研究グループや製薬企業などの利益が相反している状態）と呼びます。この研究の利害関係については、群馬大学利益相反マネジメント委員会の承認を得ております。共同研究機関等においては、各機関で定められた規程に基づき、本研究に係る利益相反に関する状況について必要な手続きを行います。また、この研究過程を定期的に群馬大学利益相反マネジメント委員会へ報告などを行うことにより、この研究の利害関係について公正性を保ちます。

・「群馬大学　人を対象とする医学系研究倫理審査委員会」について

この研究を実施することの妥当性や方法については、多くの専門家によって十分検討されています。群馬大学では人を対象とする医学系研究倫理審査委員会を設置しており、この委員会において科学的、倫理的に問題ないかどうかについて審査し、承認を受けています。また、各共同研究機関では、機関の長の許可を得て研究を行います。

・研究組織について

この研究は、群馬大学大学院医学系研究科の薬理学講座と分子細胞生物学講座、そして東北メディカル・メガバンク機構が主体となって行っています。

この研究を担当する研究責任者、研究分担者は以下のとおりです。

研究代表者
所属・職名：群馬大学大学院医学系研究科薬理学講座・教授
氏名：川辺　浩志
連絡先：〒371-8511
群馬県前橋市昭和町 3-39-22

研究分担者

所属・職名：群馬大学大学院医学系研究科分子細胞生物学講座・教授
氏名：秦　健一郎
連絡先：〒371-8511
群馬県前橋市昭和町 3-39-22

研究分担者
所属・職名：群馬大学大学院医学系研究科分子細胞生物学講座・准教授
氏名：谷口　公介
連絡先：〒371-8511
群馬県前橋市昭和町 3-39-22

研究分担者
所属・職名：群馬大学大学院医学系研究科薬理学講座・助教
氏名：六本木　麗子
連絡先：〒371-8511
群馬県前橋市昭和町 3-39-22

研究責任者
所属・職名：東北メディカル・メガバンク機構・教授
氏名：木下　賢吾
連絡先：〒980-8573
宮城県仙台市青葉区星稜町 2-1 東北メディカル・メガバンク棟

研究分担者
所属・職名：東北メディカル・メガバンク機構・教授
氏名：寶澤　篤
連絡先：〒980-8573
宮城県仙台市青葉区星稜町 2-1 東北メディカル・メガバンク棟

・研究対象者の権利に関して情報が欲しい場合あるいは健康被害が生じたときに連絡をとるべき相談窓口について

研究対象者がこの研究および研究対象者の権利に関してさらに情報が欲しい場合、または研究対象者に健康被害が発生した場合に、研究対象者が連絡をとる担当者は下記のとおりです。何かお聞きになりたいことがありましたら、どうぞ遠慮なくいつでもご連絡ください。

試料・情報を研究に用いることについて、対象者となることを希望されない方は、下記連絡先までご連絡下さい。研究対象者とならない場合でも不利益が生じることはありません。

【問合せ・苦情等の相談窓口（連絡先）】

所属・職名：群馬大学大学院医学系研究科薬理学講座教授（研究代表者）
氏名：　川辺　浩志
連絡先：〒371-8511
群馬県前橋市昭和町 3-39-22
Tel：027-220-8050

上記の窓口では、問合せ・苦情等の他、次の事柄について受け付けています。

（１）研究計画書および研究の方法に関する資料の閲覧（又は入手）ならびにその方法　　※他の研究対象者の個人情報および知的財産の保護等に支障がない範囲内に限られます。

（２）研究対象者の個人情報についての開示およびその手続（手数料の額も含まれます。）

（３）研究対象者の個人情報の開示、訂正等、利用停止等について、請求に応じられない場合にはその理由の説明

（４）研究対象者から提供された試料・情報の利用に関する通知

①試料・情報の利用目的および利用方法（他の機関へ提供される場合はその方法を含む。）

②利用し、または提供する試料・情報の項目

③利用する者の範囲

④試料・情報の管理について責任を有する者の氏名または名称

⑤研究対象者またはその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用または他の研究機関への提供を停止すること、およびその求めを受け付ける方法