

『精神疾患の個別化医療を実現するためのゲノム・空間オミクス多施設共同研究』

**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】**

2023年4月12日より2028年7月31日までまでの間に、国立精神・神経医療研究センターの「精神疾患データベースの構築・利活用により精神疾患の病態を解明しその障害を支援するための研究」に試料・情報を提供された方

**【研究期間】**

研究実施許可日(2010年10月28日)より2025年10月28日まで

**【研究代表者】**

久島周 名古屋大学医学部附属病院 病院講師

**【共同研究機関】**

国立精神・神経医療研究センター 精神保健研究所 精神疾患病態研究部 研究責任者 橋本亮太

東京都医学総合研究所 研究責任者 糸川昌成

独立行政法人国立国際医療研究センター 研究責任者 徳永勝士

九州大学生体防御医学研究所 バイオメディカル情報解析分野 研究責任者 長崎正朗

東京大学大学院新領域創成科学研究科 研究責任者 鈴木穰

**【共同研究機関以外の試料・情報を取り扱う機関】**

理研ジェネシス 責任者 岩壁 賢治

タカラバイオ 責任者 畑中 洋一

**【試料・情報の利用目的及び利用方法】**

研究課題:精神疾患の個別化医療を実現するためのゲノム・空間オミクス多施設共同研究

研究期間:研究実施許可日(2010年10月28日)より2025年10月28日まで

研究目的:現行の精神疾患の診断基準は、患者の自他覚的な精神症状に準拠し、病態に基づく診断法や治療法の開発への糸口が見いだせていない。自閉スペクトラム症(ASD)、統合失調症、双極性障害は、有病率が約1%と高く、遺伝率89-90%と遺伝要因の寄与が高い疾患である。いずれの疾患も診断の遅れや誤りに加え、現状の治療薬では効果の乏しい患者が多い。したがって、ゲノム解析により病態を明らかにし、病態に基づく診断法・治療薬の開発につなげることを目的とする。

研究計画・方法: ASD・統合失調症・双極性障害の患者を含む Trio 及び多発家系サンプルを対象に全ゲノムシーケンス (WGS) 解析を実施する。de novo あるいは疾患と co-segregate するレアバリエーションに着目し、既存の疾患・健常者ゲノムデータも活用し、新規リスクバリエーションを同定する。WGS は受託解析で実施し、得られたゲノムデータは、名古屋大学、独立行政法人国立国際医療研究センター、九州大学生体防御医学研究所バイオメディカル情報解析分野の研究者が解析する。加えて、統合失調症・ASD・双極性障害の患者と健常者を対象としたその他のゲノム解析 (エクソーム解析、アレイ CGH 解析等) も実施し、リスクバリエーションを同定する。

試料・情報等の授受: 有り

試料・情報等の授受の方法: DNA 試料は、国立精神・神経医療研究センターからゲノム解析を実施する受託会社 (タカラバイオ、理研ジェネシス等) に郵送され、得られたゲノムデータは独立行政法人国立国際医療研究センターに郵送され、スーパーコンピューターを介して名古屋大学、独立行政法人国立国際医療研究センター、九州大学生体防御医学研究所バイオメディカル情報解析分野の研究者がデータを共有し、解析する。情報に関しては、国立精神・神経医療研究センターから名古屋大学に郵送あるいはメール等で送付され、独立行政法人国立国際医療研究センター、九州大学生体防御医学研究所バイオメディカル情報解析分野の研究者とも共有し、バリエーションとの関連性について解析する。

管理体制: 研究室内に設置された鍵のかかるロッカー内 (情報)、あるいは、冷蔵庫 (DNA 等) で厳重に管理する。

#### 【利用又は提供する試料・情報等】

試料: 自閉スペクトラム症 (ASD)、統合失調症、双極性障害の患者とその家族および健常者の DNA

情報等: ゲノムデータ、臨床情報 (年齢、性別、診断名、発達歴、精神症状、発症年齢、家族歴、治療歴・治療反応性、脳画像、脳波等)

#### ○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精神保健研究所  
所属 精神疾患病態研究部 氏名 橋本亮太  
電話番号 042-341-2711 (代表)  
e-mail: ryotahashimoto55@ncnp.go.jp (「※」を「@」に変更ください。)