

試料・情報利用研究計画書(概要)					
研究番号	2025-1016	利用形態	共同研究		
研究題目	自閉症スペクトラム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			研究期間	2025年10月 ～ 2030年2月
主たる研究機関	群馬大学大学院医学系研究科		責任者氏名・職	川辺 浩志	教授
分担研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構		責任者氏名・職	木下 賢吾	教授
研究目的と意義	研究代表者(川辺)はこれまでタンパク質のユビキチン化に重要な E3ユビキチンリガーゼの機能に注目して研究をすすめてきた。E3リガーゼの中でもNedd4-2 (ヒトNEDD4Lの相同遺伝子)の欠損マウス (Nedd4-2 KO) は記憶能力が向上しているというデータが得られた。遺伝子欠損マウスで記憶能力が向上している例は非常にまれである。ヒトで記憶力が向上している疾患として一部の自閉スペクトラム症 (ASD) があるが、NEDD4LとASD発症との関係は不明である。さらにNedd4-2のユビキチン化基質としてシナプス後部の膜タンパク質Prr7(ヒトPRR7)を同定した。NEDD4L によるPRR7のユビキチン化が ASD 発症に関与している可能性が考えられる。本研究では東北メディカル・メガバンク機構のゲノムシーケンスデータの解析を行う。また、アンケート内容や病院連携のデータからASDと考えられる人のゲノムでNEDD4L関連遺伝子 (PRR7など)に変異があるかを検討する。				
研究計画概要	東北メディカル・メガバンク機構で解析を行った膨大なゲノムの情報から必要な情報を選別し、生活習慣、治療状況、病気の発症、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群馬大学のチームで解析を行う。この際、研究対象者の以下のアンケートの結果や東北大学での診察の結果からASDの個人を推定する。 1) 社会的コミュニケーションや対人反応の持続的な障害、2) 行動・興味・活動などの繰り返し、3) 幼児早期からの発症、4) これらの症状によって社会生活に支障をきたすこと ASD群と非ASD群のゲノムの中で NEDD4L関連遺伝子 (PRR7など)の塩基配列に変異がないかを解析する。				
利用試料・情報	対象: 宮城県在住の東北メディカル・メガバンク計画コホート参加者のうち、脳と心の健康調査の参加者 約1.2万人 試料: なし 情報: 基本情報、調査票データ、MRIデータ(画像、解析値)、認知心理検査(いずれもベースライン、詳細二次調査、詳細三次調査含む)、ゲノムデータ、病院連携で取得したデータ				
期待される成果	本研究の成果からASD病態の一部が明らかになると期待できる。				
倫理審査等の経過	2025年10月 東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理審査委員会				
倫理面、セキュリティー面の配慮	この研究に使用する情報は、すべて匿名化されています。ゲノム情報と健康調査データは要配慮個人情報であるために、厳重に保管されます。東北メディカル・メガバンク機構のサーバー内に保管されます。解析が終了して論文として成果を発表してから情報を10年間保存して、廃棄の際は安全なデータ消去を行います。				
その他特記事項	この研究は助成金により実施します。				
(事務局使用欄) * 公開日 令和7年11月14日 * 東北メディカル・メガバンク計画に協力された方で、本研究に関するご質問等がある方、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。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。 岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構 019-651-5110(5508/5509)					